

Tumori dello Stroma Gonadico

(Sex Cord Stromal Tumors (SCSTs))

Cosa sono i Tumori dello Stroma Gonadico?

I SCSTs sono tumori rari che possono svilupparsi nel testicolo e nell'ovaio, dalle cellule di supporto (cellule stromali) che si trovano in questi organi. Normalmente queste cellule producono estrogeni e testosterone.

Chi è colpito dai SCSTs e perchè?

I SCSTs si osservano a tutte le età del bambino. Molti SCSTs del testicolo si sviluppano dopo la nascita o durante il primo anno di vita. Tuttavia SCSTs sono osservati raramente anche in adolescenti. Le cause di questi tumori non sono chiare. I SCSTs dell'ovaio invece si osservano a qualsiasi età. Un particolare SCST che si sviluppa spesso nella seconda o terza decade di vita, chiamato tumore di Sertoli-Leydig Cell, può essere associato ad altre neoplasie nella stessa paziente o nella sua famiglia. Inoltre queste pazienti possono avere disturbi tiroidei e presentare delle mutazioni del gene DICER1. Pertanto dovrebbe essere discusso con il pediatra curante se eseguire dei test genetici. Raramente i SCSTs sono associati alla sindrome di Peutz-Jeghers.

Ci sono rischi per fratelli/sorelle di sviluppare lo stesso tumore o altre forme di cancro?

Se un bambino ha un tumore di Sertoli-Leydig, può avere mutazioni del gene DICER1, pertanto test genetici possono essere indicati per i familiari.

I SCSTs sono tutti uguali?

I SCSTs possono avere caratteristiche diverse sia per la presentazione clinica, sia per la struttura microscopica all'esame istologico. Questo riflette i diversi tipi cellulari nel testicolo e nell'ovaio da cui originano questi tumori. In totale esistono circa una dozzina di sottotipi istologici. I più importanti sottotipi sono i tumori della granulosa, quelli a cellule di Sertoli o di Leydig oppure anche combinazioni di due o di tutti gli istotipi.

Quali sono i sintomi e segni tipici dei SCSTs?

I sintomi sono diversi in base al sesso. I maschi con SCST testicolare presentano tumefazione del testicolo interessato. I tumori diagnosticati nelle femmine sono spesso molto più grandi e i sintomi possono comprendere anche dolore e distensione addominale. Tutti i SCSTs possono secernere ormoni, le bambine possono così presentare segni di pubertà precoce, come ingrossamento delle mammelle, peluria pubica ed anche sanguinamento vaginale. Se il tumore si manifesta durante la pubertà, possono essere presenti acne, irsutismo e alterazioni del ciclo mestruale.

Quali indagini sono necessarie per lo studio di un bambino con SCST?

Nella maggior parte dei casi la prima indagine è una ecografia. Successivamente è necessario procedere con altre indagini per capire la sede e le dimensioni del tumore e se questo ha già dato metastasi in altre parti del corpo. Tali indagini includono:

- RMN che con l'impiego di segnali magnetici è in grado di dare un'immagine dettagliata del tumore e della sua possibile disseminazione
- Indagini nel sangue dei livelli ormonali e di markers tumorali come l'AFP e la inibina.

Ci sono diversi stadi di malattia?

Nella maggior parte dei casi, i SCSTs sono limitati all'ovaio o al testicolo. I SCSTs dell'ovaio raramente danno metastasi, ma il tumore può diffondersi nell'addome o per rottura o con localizzazioni ai linfonodi o al fegato. Molto raramente i SCSTs danno metastasi a distanza.

Qual è il trattamento dei SCSTs?

I SCSTs testicolari generalmente richiedono la asportazione del testicolo assieme al tumore. Anche per le forme ovariche la resezione completa del tumore assieme all'ovaio interessato rappresenta il primo e più importante passo terapeutico. In molti casi non è richiesta ulteriore terapia. Tuttavia, poichè una disseminazione può essere presente fino al 25% dei casi, alcuni pazienti richiedono chemioterapia per prevenire una recidiva. La decisione se somministrare una chemioterapia è basata sulla stadiazione del tumore e sul tipo istologico.

Quali sono i risultati del trattamento?

La prognosi dei SCSTs testicolari è eccellente. Anche per le forme ovariche la prognosi è buona, tuttavia questa dipende dalla completezza dell'asportazione chirurgica, dallo stadio iniziale del tumore e dal suo tipo istologico.

Cosa fa la ricerca per i SCSTs?

La raccolta centralizzata dei dati clinici, le analisi nazionali e internazionali dei pazienti con SCST hanno consentito di sviluppare strategie terapeutiche modulate che hanno migliorato la prognosi di questi pazienti. Possono così essere selezionati i pazienti ad alto rischio e quelli a basso rischio per i quali può essere risparmiata la chemioterapia. Inoltre la associazione di studi clinici e genetici ha consentito di evidenziare le cause di alcuni tipi di SCST e questa informazione è utile per migliorare l'inquadramento diagnostico e il follow-up di questi pazienti e delle loro famiglie.

Cosa sta facendo l'EXPERT Group per i bambini con SCST?

I principali obiettivi del gruppo EXPERT per i pazienti pediatrici con SCST includono:

- Raccolta dati dei pazienti con SCST dai paesi europei
- Preparazione e diffusione di raccomandazioni diagnostico-terapeutiche
- Servizio di supporto per tutti i centri che lo richiedano
- Creazione di una rete collaborativa con altri specialisti internazionali
- Supporto per progetti di studio genetici e biologici

Acknowledgments: this document has been prepared by EXPeRT members. The translation has been created with the help of Prof. Giovanni Cecchetto.