

Tumores Del Estroma De Los Cordones Sexuales (Scst)

(Sex cord stromal tumors)

¿Qué es un tumor del estroma de los cordones sexuales (SCST)?

Los tumores de células estromales o SCST son tumores raros que se pueden desarrollar en los testículos u los ovarios. Estos tumores se desarrollan a partir de células de soporte del testículo o del ovario. Normalmente estas células producen hormonas, estrógenos y / o testosterona.

¿Quién padece un tumor de células estromales y por qué?

Los SCST pueden aparecer en todas las edades de la infancia. Muchos SCST testiculares se desarrollan poco después del nacimiento o durante el primer año de vida. Sin embargo, los SCST también se ven con mucha menos frecuencia en varones adolescentes. La razón de por qué se desarrollan estos tumores, no está clara. Como contraste, los SCST ováricos pueden ocurrir a cualquier edad de la infancia. Un grupo determinado y que con mayor frecuencia aparece durante la segunda o tercera década de la vida, se denomina tumor de células de Sertoli-Leydig, y puede estar asociado con otro tipo de tumores en la misma paciente o su familia. Además, estas pacientes pueden tener alteraciones del tiroides. En estas pacientes, los investigadores a menudo han encontrado una mutación específica en el gen *DICER1*. Por lo tanto, debería comentar con su médico si a su hija se la debe realizar un estudio genético. Rara vez los SCST están asociados con el síndrome de Peutz-Jeghers.

¿Existen riesgos para que los hermanos/as desarrollen el mismo cáncer u otros tipos de cáncer?

Si su hijo tiene un tumor de células de Sertoli-Leydig, es posible que tenga mutaciones genéticas en el gen *DICER1*; por lo tanto, puede ser necesario un estudio genético familiar.

¿Son todos iguales los SCST?

Los SCST pueden ser muy variables, tanto en su presentación clínica como en su aspecto bajo el microscopio (histología). Esto refleja los diferentes tipos de células presentes en el testículo y el ovario a partir de las cuales se pueden desarrollar estos tumores. En total, hay aproximadamente una docena de subtipos histológicos diferentes. Los subtipos más importantes son los tumores de células de la granulosa, Sertoli o Leydig o la combinación de dos o incluso tres de estos tipos celulares con más o menos células estromales.

¿Cuáles son los síntomas y signos típicos de los SCST?

Los síntomas clínicos varían dependiendo del sexo del paciente. Los niños con tumores de células estromales testiculares se presentan con un aumento del

tamaño testicular. En contraste, los tumores diagnosticados en las niñas suelen ser mucho más grandes. Los síntomas clínicos incluyen malestar o dolor abdominal. Algunas chicas refieren distensión abdominal. Como estos tumores pueden segregar hormonas, las chicas jóvenes pueden mostrar signos de pubertad precoz, como aumento del volumen de las mamas, aparición de vello púbico e incluso sangrado vaginal. Si los tumores se desarrollan durante la pubertad, puede haber un mayor acné o exceso de hirsutismo, y sus reglas pueden detenerse.

¿Qué investigaciones son necesarias para estudiar a un niño con SCST?

La mayoría de los SCST se diagnostican inicialmente con una ecografía. Después de ser diagnosticado de un SCST, su hijo debe someterse a otras pruebas para verificar el tamaño y la posición del tumor, y si se ha diseminado a otras partes de su cuerpo. Las pruebas pueden incluir:

- Resonancia magnética (RM): utiliza ondas magnéticas para crear una imagen muy detallada de su cuerpo.
- Analítica sanguínea para dosificar los niveles de hormonas y de marcadores tumorales como la AFP y la inhibina.

¿Existen diferentes estadios de la enfermedad?

Sí, la mayoría de los tumores están limitados al ovario o testículo. En los tumores de ovario, las metástasis también son raras; pero el tumor también puede diseminarse por la ruptura del tumor dentro del abdomen, o a los ganglios linfáticos o al hígado. Todos los tumores estromales, rara vez se diseminan a distancia.

¿Cómo se tratan los SCST?

En los tumores de células estromales testiculares generalmente sólo es necesaria la extirpación tumoral +/- del testículo. En los tumores de ovario, la resección quirúrgica completa del tumor y del ovario es también la primera y más importante clave del tratamiento. En la mayoría de los pacientes, no se requiere terapia adicional. Sin embargo, dado que la diseminación puede haber ocurrido hasta en el 25% de los pacientes, algunos requieren quimioterapia para prevenir una recaída. La decisión, de qué pacientes requerirán quimioterapia, se basa en el estadio y tipo histológico del tumor.

¿Cuáles son los resultados del tratamiento?

El pronóstico de los tumores de células estromales testiculares es excelente. En los tumores de ovario, el pronóstico también es bueno. Sin embargo, depende de la resección completa del tumor, el estadio inicial y el tipo histológico del tumor.

¿Qué investigaciones se están llevando a cabo en SCST?

La recopilación centralizada de datos clínicos, y el análisis nacional e internacional de pacientes con SCST ha permitido el desarrollo de estrategias terapéuticas adaptadas al riesgo. Con estas estrategias, el pronóstico de estos pacientes ha mejorado. Los pacientes de alto riesgo pueden ser detectados, y los de bajo riesgo pueden evitar una quimioterapia innecesaria. Además, la combinación de estudios clínicos y genéticos ha revelado información sobre las causas subyacentes de algunos tipos de tumores de células estromales, y esta información resulta útil para llevar a cabo el diagnóstico y seguimiento en estos pacientes y sus familias.

¿Qué está haciendo el grupo EXPeRT para los niños con SCST?

Los principales objetivos del grupo EXPeRT para pacientes pediátricos con SCST incluyen:

- Recopilación de datos de pacientes de los países europeos.
- Desarrollo y distribución de recomendaciones diagnósticas y terapéuticas.
- Brindar a los centros tratantes un servicio de asesoría.
- Establecer una red de colaboración con otros especialistas internacionales.
- Apoyo a proyectos genéticos / biológicos.

Acknowledgments: this document has been prepared by EXPeRT members. The translation has been created with the help of Dr. Ricardo López Almaraz.