Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Mięsak prążkowanokomórkowy

Synonimy: Rhabdomyosarcoma (ang. Rhabdomyosarcoma; RMS)

OMIM: 268210

ORPHA kod: 780

ICD-10: C38.1, C38.3, C38.4, C45.0-C45.9, C48.0, C48.8, C49.0-C49.9, C63.0, C66, C67-C67.9, C68.0-C68.9, C69.6

Definicja choroby

Mięsaki tkanek miękkich (MTM) stanowią heterogenną grupą nowotworów złośliwych wywodzących się z em-brionalnej tkanki mezenchymalnej i neuroektodermalnej. MTM wykazują wspólne cechy biologiczne i kliniczne:

- pseudorozprężający wzrost,

- tworzenie nacieków wzdłuż przestrzeni i otworów naturalnych,

- tendencję do nawrotów w miejscu ogniska pierwotnego oraz do przerzutowana drogą krwiopochodną do płuc, kości, szpiku i OUN.

Najczęstszym typem histologicznym MTM u dzieci (ok. 70%) jest mięsak prążkowanokomórkowy (RMS), dru-gim - mięsak maziówkowy (10%), trzecią grupę (8–10%) stanowi rodzina guzów Ewinga, (pozakostny mięsak Ewinga i prymitywny guz neuroektodermalny - PNET). Pozostałe typy MTM u dzieci występują znacznie rzadziej i są zbiorczo określane jako guzy nie-RMS (non-RMS). W około 20% przypadków MTM u dzieci w momencie rozpoznania stwierdza się rozsianą postać choroby.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Większość przypadków MTM u dzieci stanowią zachorowania sporadyczne. Na rozwój MTM mogą wpływać czynniki genetyczne i środowiskowe (udowodniono wpływ promieniowania jonizującego, wcześniejszego stosowania cytostatyków, ekspozycji na chlorofenole, dioksyny, chlorek winylu). Zwiększone ryzyko rozwoju MTM występuje m.in. w z. Li i Fraumeniego, z. Gardnera, z. Wernera, nerwiakowłókniakowatości typu I, z. Beckwitha i Wiedemanna, u dzieci z dziedziczną postacią siatkówczaka.

Epidemiologia

W Polsce MTM stanowią ok. 7% nowotworów złośliwych u dzieci, są 5. co do częstości grupą nowotworów w grupie dzieci poniżej 16 rż; (wskaźnik zapadalności: 0,2–1,0/100 tys. dzieci rocznie).

Obserwuje się 2 szczyty zachorowań: u małych dzieci w wieku 2–6 lat i u młodzieży >12 rż.

Opis kliniczny

Objawy kliniczne MTM są zależne od lokalizacji guza, jego wielkości i dynamiki wzrostu i wykazują dużą różno-rodność. Ze względu na różnorodność lokalizacji guza pierwotnego, możliwe są różne objawy, zależne od lokalizacji narządowej.

Z uwagi na bogatą symptomatologię MTM, pacjent może zgłosić się zarówno do lekarza rodzinnego, pediatry, jak również do lekarzy innych specjalności. Stwierdzenie niepokojących objawów, zwłaszcza przy ich jedno-stronnym charakterze, powinno łączyć się z podjęciem działań medycznych uwzględniających w diagnostyce różnicowej chorobę nowotworową. W związku z dużą częstością urazów u dzieci, w wielu przypadkach rozwijające się MTM są traktowane jak zmiany pourazowe (krwiak, zwłóknienie), co może spowodować opóźnione po-stawienie diagnozy. W sytuacjach budzących niepokój onkologiczny należy jak najszybciej dążyć do wykonania badań obrazowych - USG, RTG, ewentualnie badań endoskopowych. W przypadku podejrzenia nowotworu lub niejasnego obrazu podstawowych badań, zwłaszcza przy współistnieniu objawów ogólnych (gorączka, utrata masy ciała, wzmożona potliwość) wskazane jest rozszerzenie diagnostyki obrazowej.

Diagnostyka

Podstawą rozpoznania MTM jest badanie histopatologiczne materiału ze zmiany nowotworowej pobranego pod-czas biopsji operacyjnej lub pierwotnego zabiegu resekcji. Decyzja o rodzaju zabiegu chirurgicznego powinna być poprzedzona badaniami obrazowymi ogniska pierwotnego nowotworu i wykonana w ośrodku posiadającym doświadczenie w chirurgii onkologicznej dzieci i młodzieży. Diagnostyka histologiczna MTM obejmuje ocenę materiału z biopsji guza, ew. jego resekcji, diagnostykę immunohistochemiczną i genetyczną (badania cytogenetyczne i molekularne).

W przypadku resekcji guza (pierwotnej lub odroczonej) dokonuje się mikroskopowej oceny radykalności zabiegu chirurgicznego. Diagnostyka stadium choroby nowotworowej powinna być przeprowadzona w ośrodku onkologii dziecięcej. Za czynniki związane z korzystnym rokowaniem uważa się: 1) wiek <10. rż. w chwili rozpoznania; 2) rozpoznanie RMS embryonale; 3) korzystne lokalizacje anatomiczne (oczodół, głowa i szyja – lokalizacja nie-okołooponowa, układ moczowo-płciowy poza pęcherzem moczowym i prostatą); 4) największy wymiar guza <5 cm; 5) brak zajęcia regionalnych węzłów chłonnych (N0 w klasyfikacji TNM); 6) wykluczenie przerzutów odległych (M0 w TNM).

Leczenie

Leczenie dzieci z MTM najczęściej wymaga zastosowania skojarzonej terapii onkologicznej:

- leczenia systemowego (chemioterapii)

- leczenia miejscowego (chirurgii i/lub radioterapii).

Czas i udział poszczególnych metod leczenia jest uzależniony od czynników rokowniczych (typ histologiczny guza, jego wielkość, lokalizacja i stosunek do narządów sąsiednich, wiek pacjenta, rodzaj i radykalność pierwotnego zabiegu chirurgicznego, zajęcie regionalnych węzłów chłonnych, obecność ewentualnych przerzutów odległych i ich reakcji na leczenie). Decyzje o rodzaju i kolejności poszczególnych elementów terapii podejmuje wielodyscyplinarny zespół specjalistów (onkolog dziecięcy, chirurg dziecięcy, radioterapeuta i radiolog). U większości dzieci z MTM w początkowej fazie leczenia stosuje się wielolekową chemioterapię w celu redukcji masy guza pierwotnego przed planowanym zabiegiem chirurgicznym i eliminacji mikro- i makroprzerzutów. Dzięki zmniejszeniu wielkości guza pierwotnego stwarza ona szansę wykonania odroczonego radykalnego zabiegu chirurgicznego. W przypadku chorych, u których możliwe jest radykalne

leczenie operacyjne w początkowej fazie terapii, w większości przypadków stosuje się leczenie uzupełniające: chemioterapię i/lub radioterapię lokalną. W lokalizacji okołooponowej MTM metodą z wyboru w kontroli lokalnej choroby powinna być radioterapia. Schematy chemioterapii stosowanie w leczeniu MTM u dzieci obejmują skojarzone stosowanie wielu cytostatyków (m.in. winkrystyny, daktynomycyny, ifosfamidu, cyklofosfamidu, doksorubicyny, epirubicyny, karboplatyny, etopozydu, topotekanu). W razie braku odpowiedzi na leczenie podejmuje się próby chemioterapii z zastosowaniem innych leków (m.in irynotekanu, temozolomidu, gemcytabiny, docetakselu, winorelbiny).

Szczepienia ochronne

Zaleca się rewakcynację, rozpoczynając 3 miesiące po zakończeniu leczenia. W trakcie leczenia, ze względów epidemiologicznych, możliwe jest szczepienie szczepionkami zabitymi lub posiadającymi cząstkę wirusa (np. grypa, COVID-19, wzw B). Konieczne szczepienia kokonowe (czyli rodzina i wszyscy w otoczeniu) przeciwko grypie i COVID-19.

Zalecenia szczególne

W trakcie intensywnej chemioterapii i/lub radioterapii konieczna ochrona pacjenta przez infekcjami, maksymalne izolowanie przez innymi osobami. Zalecana dieta lekkostrawna. Nie dać się nabrać na oferty terapii tzw. alternatywnych lub łatwej drogi do wyleczenia. W Polsce terapia jest prowadzona w klinikach, według zasad międzynarodowych.

Rokowanie

Odsetki 5-letnich przeżyć wolnych od zdarzeń (event free survival, EFS) u dzieci z MTM I stadium wg. IRS wy-noszą 80–85%, w stadium II 70–80%, w stadium III IRS 65–70%. Wyniki leczenia dzieci z rozsianymi MTM są nadal niezadowalające, a w stadium IV odsetki 5-letnich EFS wynoszą tylko 20–30%.

W trakcie intensywnej chemioterapii i/lub radioterapii konieczna ochrona pacjenta przez infekcjami, maksymalne izolowanie przez innymi osobami. Zalecana dieta lekkostrawna. Nie dać się nabrać na oferty terapii tzw. alternatywnych lub łatwej drogi do wyleczenia. W Polsce terapia jest prowadzona w klinikach, według zasad międzynarodowych.

Organizacje pacjenckie

Większość klinik współpracuje z fundacjami pozarządowymi, działającymi w interesie rodziców.

Ważne strony internetowe

Ośrodki eksperckie (ze wskazaniem odpowiedniego OECR lub listy desygnowanych OECR, lub np. oddziały gastroenterologii, oddziały pulmonologii dziecięcej, poradnie zdrowia psychicznego i poradnie ortopedii, etc)

Kliniki onkologii i hematologii dziecięcej

Autor/autorzy opisu:

Jan Styczyński, Collegium Medicum Bydgoszcz, Uniwersytet Mikołaja Kopernika, Data opisu 20.05.2023

Piśmiennictwo:

1) Kazanowska B. Węcławek-Tompol J, Klepacka T, Szulc A, Godziński J. Mięsaki tkanek miękkich. W: Onkologia i hematologia dziecięca. Tom I. (red. A. Chybicka i wsp.). Wydanie II. PZWL. Warszawa 2021.

2) Węcławek-Tompol J, Kazanowska B. Mięsaki tkanek miękkich. Kompendium hematologii i

onkologii dziecięcej (red: Styczyński J, Matysiak M.). Czelej. Lublin 2022.

Autor/autorzy i data aktualizacji:

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.