

Wątrobiak zarodkowy

Kod Orpha: 449 Kod OMIM: 114550

Opis choroby *

Definicja

A malignant hepatic tumor, typically affecting the pediatric population, arising mostly in an otherwise healthy liver. The most common signs are abdominal distension and abdominal mass. Sometimes patients present with anorexia, weight loss, fatigue. Most HBLs are sporadic, but some cases are associated with genetic factors, especially overgrowth syndromes, such as Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS) or hemihypertrophy, and familial adenomatous polyposis (FAP).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hepatoblastoma

HBL

Kod ORPHA

449

Kod OMIM

114550

Kod ICD10

C22.2

Kod ICD11

2C12.01

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Wątrobiak zarodkowy

Synonimy: Hepatoblastoma (ang. Hepatoblastoma; HBL)

OMIM: 114550

ORPHA kod: 449

ICD-10: C22.2

Definicja choroby

Łagodne i złośliwe nowotwory wątroby u dzieci są rzadkie. Zdecydowana większość z nich to zachorowania sporadyczne. Pierwotne złośliwe nowotwory wątroby u dzieci są rzadkie i stanowią 0,5–2% wszystkich guzów litych wieku dziecięcego. Najczęstsze złośliwe pierwotne guzy wątroby u dzieci to wątrobiak płodowy (hepatoblastoma, HB), 50–60%, oraz rak wątrobowokomórkowy (hepatocellular carcinoma, HCC), 25–30%, rzadziej występują mięsaki.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

W HB występuje niewiele zmian chromosomalnych, polegających głównie na zysku dodatkowych chromosomów: 1q, 2, 8q, 17q, 20. Występuje głównie w wieku do lat 3. Jego rozwój związany jest z zaburzeniem mechanizmu organogenezy.

Epidemiologia

Guzy wątroby stanowią około 5–6% wszystkich guzów brzucha diagnozowanych u dzieci. Ocenia się, że większość mas w wątrobie u dzieci ma charakter złośliwy, zmiany o charakterze łagodnym stanowią 1/3 przypadków.

Wątrobiak zarodkowy stanowi od 1 do 2% wszystkich nowotworów złośliwych wieku dziecięcego, najczęściej występuje u dzieci do 3 roku życia. Uważa się, że hepatoblastoma wywodzi się z nieodróżnicowanych hepatocytów.

Opis kliniczny

Większość pierwotnych nowotworów wątroby ma podobną manifestację kliniczną. Do typowych objawów należą: powiększenie obwodu brzucha, postępujące wzdęcie brzucha, wyczuwalny guz/masa w brzuchu, hepatomegalia, bóle brzucha, wymioty, objawy ogólne (bladość, utrata apetytu i masy ciała, gorączka), krwawienie do jamy brzusznej. Tym objawom mogą towarzyszyć żółtaczka, najczęściej zaporowa, oraz splenomegalia.

Obecność guza wątroby mogą sugerować objawy przedwczesnego dojrzewania płciowego związane z wydzielaniem przez guz choriongonadotropiny (BHCG) oraz fenotyp charakterystyczny dla zespołów genetycznych. U pacjentów z HB mogą wystąpić zaburzenia mineralizacji kości (osteopenia). Krwawienie do jamy otrzewnowej związane z pęknięciem guza wątroby jest rzadkie i występuje w około 2,9–8,6% HB. Do klasycznych objawów należą: powiększenie obwodu brzucha, objawy ostrego brzucha, spadek ciśnienia tętniczego. Towarzyszą im obniżenie stężenia Hgb i wartości Ht. Masywne krwawienie może skutkować wstrząsem pokrwotocznym, a w konsekwencji urazem niedokrwiennym wątroby.

Diagnostyka

Markery nowotworowe. U każdego pacjenta z guzem wątroby należy oznaczyć stężenie alfa-fetoproteiny (AFP). Bardzo wysoki poziom AFP sugeruje diagnozę HB, chociaż AFP może być podwyższona w HCC, GCTs oraz w łagodnych nowotworach wątroby, takich jak: mesenchymal hamartoma lub niemowlęcy hemangioma.

Fizjologicznie wyższe stężenia AFP stwierdza się u noworodków i niemowląt do 8. miesiąca życia. Najwyższe wartości obserwowane są bezpośrednio po urodzeniu, co utrudnia interpretację wyników u niemowląt. Pewną wskazówką może być kilkukrotne oznaczenie w odstępach czasowych.

Inne markery nowotworowe. W guzach wątroby wzrastają również niespecyficzne markery nowotworowe, takie jak: OB, CRP, LDH, ferrytyna oraz kwas moczowy. Dla HB charakterystyczna jest nadpłytkowość związana ze wzmożoną produkcją interleukiny 6 (IL-6).

Diagnostyka obrazowa. Badania obrazowe konieczne do ustalenia rozpoznania obejmują USG oraz rezonans magnetyczny i/lub tomografię komputerową jamy brzusznej. Do określenia przedoperacyjnego zaawansowania guza stosowana jest klasyfikacja PRETEXT (PRETreatment EXTent of disease), która określa zajęcie tzw. sekcji wątroby. W ocenie stadium zaawansowania standardem postępowania jest tomografia komputerowa płuc. Przerzuty odległe do płuc stwierdza się u 20% pacjentów z HB i ponad 50% z HCC.

Rozpoznanie. Wszystkie dzieci z podejrzeniem pierwotnego złośliwego guza wątroby powinny być poddane biopsji guza w celu postawienia diagnozy histopatologicznej. Wyjątek stanowi sytuacja, gdy planuje się pierwotną resekcję guza. Większość międzynarodowych grup badawczych zaleca wykonanie na początku leczenia przezskórnej igłowej biopsji guza wątroby (tru-cut) pod kontrolą USG lub na drodze laparoskopii.

Leczenie

Wątrobiak płodowy należy do nowotworów chemiowrażliwych. Standardem terapii jest neoadjuwantowa chemioterapia z odroczonym zabiegiem chirurgicznym [zalecana przez SIOPEL (Société Internationale d'Oncologie Pédiatrique: Epithelial Liver Tumor Study Group)]. Rak wątrobowokomórkowy należy do nowotworów średnio wrażliwych na chemioterapię. Leczenie chirurgiczne w HB stanowi niezwykle ważny element terapii. Przy rozległym zajęciu wątroby stosuje się przeszczepianie wątroby, a w szczególnych sytuacjach chemoembolizację tętnicy wątrobowej, przezskórną alkoholizację guza, termoablację, ablację mikrofalową oraz termoablację z użyciem ogniskowych fal ultradźwiękowych.

Szczepienia ochronne

Zaleca się rewakcyzację, 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 (Pole opisowe, maksymalnie 100 wyrazów, Przykładowo: znieczulenie ogólne, ciąża, infekcja, leki przeciwwskazane (np. w porfirii, zespołach LQT i in. Opis z zachowaniem należytej staranności, ze wskazaniem krótko źródeł, w sposób nie budzący kontrowersji. Możliwy do wydrukowania przez pacjenta i noszenia przy sobie (załączniki, ulotki jednostronicowe))

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

W HCC najważniejszym czynnikiem rokowniczym jest radykalna resekcja guza wątroby.

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 28.05.2023

Piśmiennictwo:

1) Murawski M, Dembowska-Bagińska B, Czauderma P. Nowotwory wątroby. W: Onkologia i hematologia dziecięca. Tom I. (red. A. Chybicka i wsp.). Wydanie II. PZWL. Warszawa 2021.

2) Stefanowicz J. Nowotwory wątroby. 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 wskazaniem aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl