

Tumorji skorje nadledvične žleze

(Adrenocortical Tumors)

Kaj so tumorji skorje nadledvične žleze ali adrenokortikalni tumorji (AKT)?

AKT so skupina tumorjev, ki izvira iz skorje oziroma zunanjšega sloja nadledvične žleze. Pri otrocih in mladostnikih se redko pojavijo.

Kdo lahko zboli za AKT in zakaj?

Tumorji skorje nadledvične žleze imajo dva vrhova pojavnosti v otroštvu. Najpogosteje zbolijo otroci pod 3 letom starosti in mladostniki. Bolezen je pogostejša pri deklicah. Vzrok za nastanek bolezni ni znan.

Ali obstaja povečano tveganje za sorojence bolnika z AKT, da zbolijo za isto ali drugo vrsto raka?

AKT se sicer lahko pojavijo sporadično, vendar so pogostejši pri bolnikih z enim izmed sindromov, ki so povezani z večjo verjetnostjo za nastanek raka (npr. sindrom Li Fraumeni, MEN1, Beckwith-Wiedemanov sindrom). Zato je genetsko testiranje bolnika in njegovih svojcev ključno in priporočeno.

Ali so vsi AKT enaki?

AKT so lahko benigni (adenom) ali maligni (adrenokortikalni karcinom - AKK) tumorji. Pogosto je klinična slika enaka, ne glede na biologijo tumorja. AKK rastejo hitreje in so pogosteje večji kot adenomi, poleg tega lahko vraščajo v sosednje organe in zasevajo v oddaljene organe (najpogosteje v pljuča, jetra in kosti). Benigne in maligne tumorje je težko ločiti tudi pod mikroskopom, zato ima ključno vlogo pri dokončni diagnozi klinična slika, velikost tumorja in prisotnost oddaljenih zasevkov.

Kateri so tipični simptomi in znaki AKT?

Večina AKT (80-90%) izloča prekomerne količine hormonov, ki se sicer tvorijo v skorji nadledvične žleze (kortikosteroidi, androgeni in aldosteron), zato so pogosti simptomi povišan krvni tlak, virilizacija (prekomerna poraščenost – hirsutizem, prezgoden pojav sramnih dlak), debelost, akne, lunast obraz in strije. Skupek teh simptomov, ki se pojavi pri prekomernem izločanju kortikosteroidov, se imenuje Cushingov sindrom. V primeru, da tumor ne izloča hormonov, je zatrdlina v trebuhu lahko edini znak.

Katere preiskave so potrebne pri otroku z AKT?

Potrebni sta dve vrsti preiskav:

1. Vrednosti hormonov skorje nadledvične žleze v krvi – če so povišani doprinesejo k diagnozi AKT in so lahko po končanem zdravljenju uporabni tudi kot tumorski markerji.

2. Slikovne preiskave (ultrazvok trebuha, MRI/CT slikanje, scintigrafija skeleta) – prikažejo tumor v predelu skorje nadledvične žleze, njegovo velikost in prizadetost sosednjih organov ter omogočajo kirurgu, da oceni možnost operativne odstranitve tumorja. CT pljuč in scintigrafija skeleta sta potrebni pri diagnozi AKK, za opredelitev razširjenosti bolezni.

Ali obstajajo različni stadiji bolezni?

Razširjenost ali stadij bolezni lahko opisujemo le pri AKK. Temelji na velikosti tumorja, prizadetosti regionalnih bezgavk (N), prisotnosti oddaljenih zasevkov (M) ter uspešnosti operativnega zdravljenja ob diagnozi – kolikšen del tumorja je bil odstranjen. Na stadij vpliva tudi upad vrednosti povišanih hormonov v krvi po operativnem zdravljenju.

Kaksno je zdravljenje AKT?

Osnova zdravljenja je popolna odstranitev tumorja z operacijo in je tudi dokončno zdravljenje pri adenomih in majhnih, lokaliziranih AKK. Pri bolniki z velikimi AKK (tudi pri popolni odstranitvi tumorja), ostankom tumorja po primarni operaciji ali oddaljenimi zasevki, je priporočena kemoterapija in/ali mitotan. Odločitev ali vaš otrok potrebuje poleg operativnega, se dodatno zdravljenje, sprejme multidisciplinaren tim strokonjakov na podlagi vsakega posameznega primera.

Kaksna je uspešnost zdravljenja?

Bolniki z adenomom se pozdravijo s popolno kirurško odstranitvijo tumorja in imajo odlično prognozo. Prognoza pri bolnikih z AKK je zelo različna. Odvisna od razširjenosti bolezni ob postavitvi diagnoze in možnosti popolne odstranitve tumorja. Bolniki s primarno razširjeno boleznijo imajo manj možnosti za ozdravitev, kot tisti z lokaliziranim tumorjem, ki se lahko popolnoma odstrani.

Ali potekajo raziskave na področju AKT?

AKT so pri otrocih redki, največ podatkov je iz raziskav iz držav, kjer so ti tumorji pogostejši (npr. Brazilija) ali na odraslih bolnikih. Raziskave skušajo ugotoviti povezavo med AKT in dejavniki okolja ter dednimi dejavniki. Molekularne raziskave so potrdile, da ima 50% bolnikov z AKT prisotno spremembo v genu Tp53, ki nakazuje da so AKT del sindroma povečane družinske nagnjenosti k nastanku raka.

Kakšna je vloga EXPert pri otrocih z AKT?

Skupina EXPert deluje za otroke z AKT na več načinov:

- Zbiranje podatkov o zdravljenju otrok z AKT z vseh evropskih držav
- Oblikovanje smernic za postavitev diagnoze in zdravljenje otrok z AKT, z namenom izboljšati možnost ozdravitve pri vseh otrocih
- Omogoča lečečemu zdravniku posvet z evropskimi in svetovnimi strokovnjaki v težkih primerih

- Sodelovanje z drugimi skupinami, ki proučujejo AKT

Acknowledgments: this document has been prepared by EXPeRT members. The translation has been created with the help of Dr. Maja Česen.