

# Tumori Stromali dei Cordoni Sessuali (SCST)

## Cosa sono i tumori stromali dei cordoni sessuali (SCST)?

I SCST sono tumori molto rari che possono svilupparsi nei testicoli o nelle ovaie. Questi tumori originano dalle cellule di supporto di questi organi. Normalmente queste cellule producono ormoni, quali estrogeni e/o testosterone. Questo spiega perché I SCST possano produrre ormoni in eccesso.

## Chi può sviluppare un SCST e perché??

Molti SCST del testicolo si sviluppano subito dopo la nascita o durante il primo anno di vita. Comunque, gli SCST possono essere osservati anche in maschi adolescenti. Il motivo per cui gli SCST si sviluppano sono sconosciute. Al contrario, i SCST dell'ovaio possono insorgere ad ogni età durante l'infanzia. C'è un tipo particolare di SCST, chiamato tumore a cellule di Sertoli-Leydig, che si sviluppa principalmente durante la seconda e terza decade di vita, e che può associarsi ad altri tumori nella stessa paziente o la sua famiglia. Inoltre, queste pazienti possono sviluppare malattie della tiroide. In queste pazienti, i ricercatori hanno individuato una mutazione specifica predisponente nel gene DICER1. Di conseguenza, dovrete discutere con il medico di vostro figlio/a se è necessario un test genetico. Raramente, i SCST sono associati alla sindrome di Peutz Jeghers (un'altra sindrome genetica che predispone all'insorgenza di tumori).

## C'è un rischio per i fratelli o le sorelle di sviluppare lo stesso tumore o altri tipi di tumore?

Se vostro figlio/a è affetto da un tumore a cellule di Sertoli-Leydig e una mutazione del gene DICER1 è stata trovata, è possibile che le sorelle e i fratelli possono essere a loro volta portatori della mutazione di DICER1. In questo caso, potranno necessitare di una consulenza genetica e ulteriori esami di approfondimento. Nei bambini portatori di mutazioni di DICER1, esiste il rischio di sviluppare un tumore a cellule di Sertoli-Leydig o altri tumori, anche se rimane basso.

## I SCST sono tutti uguali?

I SCST possono variare molto, sia riguardo la presentazione clinica sia l'aspetto al microscopio (istologia). Questo rispecchia i differenti tipi cellulari presenti nel testicolo e nell'ovaio da cui questi tumori possono originare. Complessivamente, ci sono circa una dozzina di diversi sottotipi istologici di SCST. I più importanti sono I tumori composti da cellule della granulosa, da cellule di Sertoli o di Leydig, o da una combinazione di due o addirittura tre di questi tipi cellulari con o senza la presenza di cellule stromali.

## Quali sono i sintomi e i segni tipici dei SCST?

I sintomi clinici variano nei maschi e nelle femmine. I maschi con SCST testicolare si presentano solitamente con una tumefazione indolente di un testicolo. Al contrario, i tumori diagnosticati nelle femmine sono solitamente molto grandi, e causano dolore o sensazione di

fastidio/ingombro addominale. Alcune ragazze riferiscono una tumefazione addominale. Poiché questi tumori possono secernere ormoni, le bambine possono mostrare segni prematuri di pubertà, quali: ingrandimento delle mammelle, sviluppo di peli pubici e, a volte, sanguinamento vaginale. Se il tumore si sviluppa durante la pubertà, possono essere presenti acne o irsutismo, e insorgenza di amenorrea (assenza delle mestruazioni).

### **Quali esami sono necessari in un/a bambino/a o adolescente affetto da SCST?**

La maggior parte dei SCST sono diagnosticati in prima istanza con un'ecografia. Dopo la diagnosi, vostro figlio/a potrebbe necessitare ulteriori esami per definire dimensioni e localizzazione del tumore e se si sia diffuso ad altre parti del corpo. Questi esami possono includere:

- RMN (risonanza magnetica) – questo esame utilizza i campi magnetici per costruire un'immagine molto dettagliata dell'anatomia.
- TAC (tomografia assiale computerizzata) – questa metodica utilizza i raggi X per costruire un'immagine tridimensionale dell'anatomia.
- Esami del sangue, per testare i livelli degli ormoni e i marker tumorali, quali alfa-fetoproteina (AFP) e inibina, sono solitamente eseguiti.

### **Ci sono differenti stadi di malattia?**

Sì, la maggior dei SCST sono limitati all'ovaio o al testicolo. Nei tumori ovarici, le metastasi sono rare ma il tumore può diffondersi a seguito della sua rottura alla cavità addominale, o ai linfonodi o al fegato. Tutti i SCST si diffondono raramente a siti a distanza.

### **Quale è il trattamento dei SCST?**

I SCST testicolari solitamente necessitano unicamente l'asportazione del tumore e del testicolo affetto. Nei tumori ovarici, l'asportazione completa del tumore e dell'ovaio affetto è ugualmente il primo e più importante passo del trattamento. Nella maggior parte dei pazienti, non è necessaria terapia ulteriore. Comunque, poiché i SCST possono estendersi oltre il tumore primitivo fino al 25% dei casi, alcuni pazienti possono richiedere chemioterapia per prevenire le recidive. La decisione di somministrare chemioterapia è basata sul tipo di SCST e lo stadio del tumore.

### **Quali sono i risultati del trattamento?**

La prognosi dei SCST testicolari è eccellente. Nei tumori ovarici, la prognosi è buona, ma dipende dalla completezza dell'asportazione, dallo stadio iniziale e dal tipo di tumore.

### **Quale ricerche vengono fatte per i SCST?**

La raccolta centralizzata dei dati clinici dei pazienti affetti da SCST e gli studi nazionali e internazionali hanno permesso lo sviluppo di strategie di trattamento basate sull'equilibrio tra rischi e benefici. Con queste strategie, la prognosi di tali pazienti è ulteriormente migliorata. Si riesce ad identificare quali siano i pazienti ad alto rischio e a proporgli una terapia adeguata e, contemporaneamente, si riesce a risparmiare chemioterapia non necessaria nei pazienti a basso rischio. Inoltre, la combinazione degli studi clinici e genetici ha rivelato nuovi dati sulle cause sottostanti allo sviluppo di alcuni tipi di SCST. Queste informazioni

sono utili per guidare il percorso diagnostico di follow-up per questi pazienti e le loro famiglie.

### **Che cosa sta facendo il gruppo EXPeRT per i bambini affetti da SCST?**

Il gruppo EXPeRT sta lavorando per i bambini affetti da SCST sotto molti aspetti:

- Raccogliendo dati di bambini affetti da tutti i paesi europei
- Creando raccomandazioni cliniche per la diagnosi e il trattamento di questi tumori con l'obiettivo di ottimizzare le possibilità di cura per tutti i bambini
- Fornendo consigli per i casi difficili ai medici responsabili, sia a livello europeo sia a livello del resto del mondo
- Collaborando con altri gruppi di esperti e ricercatori per aumentare la conoscenza sui SCST per fornire un approccio terapeutico multidisciplinare