

Pleuropulmonary Blastoma

Co to jest Pleuropulmonary blastoma?

Pleuropulmonary blastoma (PPB) jest bardzo rzadkim nowotworem klatki piersiowej, który zwykle występuje u dzieci poniżej 5 roku życia. Pochodzi z prymitywnej tkanki płucnej i opłucnej. PPB zajmuje głównie płuca, ale może rozprzestrzeniać się na opłucną (błonę wyściełającą klatkę piersiową), śródpiersie (tkanki miękkie w centrum klatki piersiowej) lub przeponę.

U kogo i dlaczego może rozwinąć się Pleuropulmonary blastoma?

Zwykle PPB dotyka bardzo małe dzieci. Przyczyna jest nieznaną, ale niektóre dzieci mają chorobę genetyczną związaną z mutacją genu DICER1, który predysponuje do PPB i innych rzadko występujących nowotworów. Również wady rozwojowe płuc, takie jak wrodzona gruczolakowatość torbielowata płuc (CCAM), mogą być związane z PPB.

Czy u rodzeństwa dziecka z Pleuropulmonary blastoma istnieje ryzyko rozwoju tego samego lub innego typu nowotworu?

W rodzinach ze specyficznymi chorobami genetycznymi opisanymi powyżej, rodzeństwo może mieć tę samą genetyczną nieprawidłowość i być predysponowane do PPB i innych rzadko występujących nowotworów. Dlatego zalecane są badania genetyczne i konsultacja u specjalisty genetyka. U takich pacjentów konieczne jest też regularne sprawdzanie w badaniach obrazowych innych narządów, takich jak: tarczyca lub jajnik,

Czy wszystkie guzy Pleuropulmonary blastoma są takie same?

PPB dzieli się na trzy różne podtypy:

- Typ 1 – guz ma tylko obszary torbielowate i ma lepsze rokowanie;
- Typ 2 – guz ma zarówno obszary torbielowate, jak i lite;
- Typ 3 – guz ma tylko lite obszary i jest trudniejszy do wyleczenia.

Jakie są typowe objawy Pleuropulmonary blastoma?

PPB może objawiać się trudnościami w oddychaniu, gorączką, kaszlem, bólem w klatce piersiowej lub osłabieniem. W większości przypadków początkowa diagnoza jest mylona z przewlekającym się zapaleniem oskrzeli lub zapaleniem płuc.

Jakie badania są konieczne, aby zdiagnozować u dziecka Pleuropulmonary blastoma?

Pierwszym badaniem, które budzi podejrzenie PPB, jest zwykle badanie rentgenowskie lub niekiedy badanie ultrasonograficzne klatki piersiowej. Następnie Twoje dziecko może potrzebować dalszych badań, aby określić rozmiar i lokalizację nowotworu oraz określić, czy nowotwór nie rozprzestrzenił się do innych narządów. Badania te mogą obejmować:

- badanie MRI (rezonans magnetyczny) – metoda wykorzystująca pole magnetyczne do stworzenia bardzo szczegółowego obrazu ciała,
- badanie TK (tomografia komputerowa) – metoda wykorzystująca promieniowanie rentgenowskie do utworzenia trójwymiarowego obrazu ciała

Czy istnieją różne stadia zaawansowania Pleuropulmonary blastoma?

PPB może być zlokalizowane (obejmujące tylko klatkę piersiową) lub rozsiane, jeśli komórki nowotworowe rozprzestrzenią się do innych części ciała (choroba przerzutowa).

Jakie jest leczenie Pleuropulmonary blastoma?

Z uwagi na rzadkość występowania, pacjenci z Pleuropulmonary blastoma wymagają wielospecjalistycznej opieki.

Leczenie chirurgiczne

W niektórych przypadkach, zwłaszcza w PPB typu I, możliwa jest operacja z całkowitym usunięciem guza w momencie rozpoznania choroby. Gdy guz w klatce piersiowej jest zbyt duży do usunięcia (typ II lub III) lub gdy choroba jest rozsiana, zwykle na początku wykonuje się biopsję guza. Operacja może nastąpić później, po podaniu chemioterapii, która ma na celu zmniejszenie rozmiaru guza.

Chemioterapia

PPB są wrażliwe na leki chemioterapeutyczne. Rola i rodzaj chemioterapii nie są jeszcze w pełni określone, ale wydaje się, że zwiększa to szanse na wyleczenie długotrwałe. Większość dzieci z PPB typu II lub III otrzymuje chemioterapię, zwłaszcza gdy chirurgiczne usunięcie guza w momencie rozpoznania nie jest możliwe.

Radioterapia

Rola radioterapii pozostaje dyskusyjna, a eksperci na interdyscyplinarnych spotkaniach zwykle omawiają czy jest ona przydatna dla Twojego dziecka.

Jakie są wyniki leczenia Pleuropulmonary blastoma?

Najważniejszymi czynnikami warunkującymi dobry wynik leczenia jest brak rozsiewu choroby oraz całkowite chirurgiczne usunięcie guza. Najlepszy wynik terapeutyczny uzyskuje się w typie I PPB.

Jakie badania naukowe prowadzone są nad Pleuropulmonary blastoma?

PPB jest bardzo rzadko występującym, co utrudnia badania. Niemniej jednak istnieją grupy ekspertów w USA i Europie, które promują badania kliniczne i naukowe nad PPB. Odkryto specyficzne zmiany genetyczne, które pozwalają na identyfikację pacjentów oraz rodzin narażonych na ryzyko rozwoju PPBi innych rzadko występujących nowotworów.

Jakie działania na rzecz dzieci z Pleuropulmonary blastoma prowadzi grupa EXPeRT ?

Grupa EXPeRT działa na rzecz dzieci z PPB na wiele sposobów:

- Zbiera dane dzieci z PPB z wszystkich krajów Europy;

- Tworzy wytyczne dotyczące diagnostyki i leczenia PPB w celu optymalizacji szans na wyleczenie wszystkich dzieci;
- W trudnych przypadkach udziela porad lekarzowi prowadzącemu, zarówno na poziomie europejskim, jak i światowym;
- Współpracuje z innymi grupami ekspertów i badaczy w celu poszerzenia wiedzy na temat PPB.