

:: Atypowy guz teratoidny rabdoidny

Orpha number: ORPHA 99966

***Definicja choroby:**

Atypowy guz teratoidny rabdoidny (atypical teratoid rhabdoid tumor, ATRT) jest bardzo złośliwym guzem rabdoidalnym (RT, zob. to hasło) ośrodkowego układu nerwowego (OUN), który występuje niemal wyłącznie u dzieci.

***Epidemiologia:**

Częstość występowania ATRT szacuje się na 1– 2% wszystkich pediatrycznych guzów OUN i 10 – 20% guzów OUN u pacjentów w wieku do trzech lat. Szacowana roczna standaryzowana względem wieku zapadalność wynosi 1/72 500 osób/rok w Austrii.

***Obraz kliniczny:**

Początek pierwotnego ATRT może nastąpić w okresie od urodzenia do wieku dojrzałego, z największą zapadalnością w pierwszych 2 latach życia. Opisano jedynie pojedyncze przypadki u osób dorosłych. Objawy ATRT obejmują m.in. makrocefalię, wymioty, drażliwość, bóle głowy, apatię, letarg, ataksję, sztywność karku i napady drgawek. ATRT może rozwinąć się w dole tylnym czaszki, czwartej komorze, robaku mózdzku (z zajęciem komory), mózdzku (wyłącznie lub w połączeniu z guzem nadnamiotowym), półkuli mózgowej, okolicy szyszynki, płacie przednim, pniu mózgu, rdzeniu kręgowym lub wynikać z przerzutów RT nerki. ATRT może zająć kąt mostowo-mózdkowy, powodując ostre zaburzenia w obszarach unerwienia nerwami czaszkowymi (np. ostre porażenie nerwu twarzowego), które mogą być pierwszym objawem choroby.

***Etiologia:**

Znaczna większość guzów ATRT wykazuje bialleliczną inaktywację *SMARCB1*, genu supresorowego kodującego białko rdzenia zależnego od adenozynotrójfosforanu (ATP) kompleksu SWI/SNF remodelującego chromatynę, które jest kluczowym regulatorem proliferacji i różnicowania komórki. W rzadkich przypadkach stwierdza się mutacje w *SMARCA4*, genie kodującym inne białko należące do kompleksu SWI/SNF remodelującego chromatynę.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie opiera się na wynikach badań obrazowych (badanie rezonansu magnetycznego i tomografii komputerowej) wykazujących duże i o podwyższonej gęstości lite guzy ze znaczną martwicą guza,



krwawieniem wewnątrz guza, niejedolite rozmieszczenie znacznika i od umiarkowanego do znacznego obrzęku okolicznego mięszu. Można też zaobserwować zwapnienia w obrębie guza. Badanie histologiczne guza wykazuje rozsiany typ wzrostu komórek przeważnie wielokątnych, pęcherzykowane jądra komórkowe z wydatnymi jąderkami, wysoki indeks mitotyczny, liczne ogniska martwicy lub ogniska torbielowe i pojedyncze komórki zawierające kuliste hialinowe wtręty cytoplazmatyczne w pobliżu jądra komórkowego (komórki rabdoidalne). ATRT może składać się wyłącznie z komórek rabdoidalnych lub, co częściej obserwuje się, może zawierać obszary komórek rabdoidalnych nałożonych na obszary prymitywnych komórek nerwowonabłonkowych i (lub) tkanki mezenchymalnej i (lub) nabłonkowej. Komórki guza wykazują dodatnią reakcję immunochemiczną na wimentynę, markery nabłonkowe (cytokeratynę, nabłonkowy antygen błonowy), rzadko wykazują obecność mezenchymalnego markera S-100, i wykazują ujemną reakcję immunochemiczną na desminę, GFAP, synaptofizynę i neurofilamenty. Rozpoznanie potwierdza się badaniem immunohistochemicznym wykazującym utratę barwienia białka SMARCB1 (lub SMARCA4) w jądrach komórkowych.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje: meduloblastoma, ependymblastoma, prymitywnego guza neuroektodermalnego, raka splotu naczyniówkowego, mięsaka Ewinga (zob. te hasła), nieodróżnicowanego struniaka, oponiaka anaplastycznego i mięsaka drobnokomórkowego.

Poradnictwo genetyczne:

ATRT może wystąpić sporadycznie lub jako część zespołu predyspozycji do RT (rodzinny RT, zob. to hasło).

****Postępowanie i leczenie:***

Nie ma standardowego protokołu postępowania w ATRT. Leczenie obejmuje maksymalną resekcję masy guza i pooperacyjną chemioterapię z radioterapią pod warunkiem, że jest kompatybilna z wiekiem pacjenta.

Rokowanie:

ATRT jest guzem bardzo agresywnym i rokowanie jest bardzo niepomyślne w porównaniu z innymi złośliwymi guzami mózgu. Czasy przeżycia opisane w literaturze wynoszą od 0,5 miesiąca do 11 miesięcy, ze szczególnie złym wynikiem u niemowląt.

Ekspert-recenzent:

dr Franck Bourdeaut



Aktualizacja: luty 2014

Tłumaczenie: grudzień 2014

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

