

:: Blastoma płucny

Orpha number: ORPHA 64741

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Blastoma płucny (PB) jest pierwotnym dwufazowym nowotworem płuc, należącym do grupy nowotworów płuc o utkaniu przypominającym mięsaka (ang. sarcomatoid lung carcinomas, SLCs; zob. to hasło). Nowotwór zawiera zarówno dobrze zróżnicowany komponent nabłonkowy, ukazujący kanalikową strukturę przypominającą zdrowe płuca płodu oraz mezenchymatyczną nie zróżnicowaną stromę z konfiguracją podobną do blastemy, która przypomina płuco w rozwoju embrionalnym.

Epidemiologia:

PB to rzadki guz, który stanowi mniej niż 0,25% wszystkich pierwotnych złośliwych nowotworów płuc; do tej pory w literaturze medycznej opisano jedynie około 350 przypadków. PB występuje prawie wyłącznie u osób dorosłych, najczęściej zachorowania notuje się w czterdziestym roku życia (wcześniej niż inne postacie SLC), dużo częściej u kobiet (70% przypadków) i w związku z paleniem tytoniu.

Opis kliniczny:

U pacjentów występują niespecyficzne objawy ze strony układu oddechowego (kaszel, krwioplucie i ból w klatce piersiowej). Inne możliwe objawy to duszność, gorączka, utrata masy ciała i nawracające zapalenie płuc. Jednak przed wystąpieniem objawów prawie 40% pacjentów może zostać zdiagnozowana na podstawie RTG klatki piersiowej wykonanego według zalecenia z innego powodu. Blastomy płucne to zwykle dobrze wytyczone guzy samotne (średni rozmiar to 10 cm) z cechami torbieli i martwiczymi, często położone obwodowo w płucu. Typowe miejsca przerzutów obejmują mózg, węzły chłonne i wątrobę.

Etiologia:

Niewiele wiadomo na temat patogenezy i histogenezy PB. Badania molekularne wykazują, że komponenty mezenchymalne i nabłonkowe pochodzą z pojedynczej komórki prekursorowej. W



niektórych guzach PB można zidentyfikować mutacje w kilku genach (w tym *TP53*, *CTNNB1* i *EGFR*).

Metody diagnostyczne:

Kliniczne badania laboratoryjne oraz obrazowanie są niespecyficzne i ostateczne rozpoznanie PB wymaga zidentyfikowania obu komponentów nabłonkowych i mezenchymalnych guza za pomocą badań histologicznych. W niektórych przypadkach pomocna w diagnostyce będzie bronchoskopia oraz biopsja cienkoigłowa.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje inne postacie SLC (nowotwór wielopostaciowy, olbrzymiokomórkowy, mięsakorak i gruczolakorak – zwłaszcza gruczolakorak płodowy; zob. te hasła). Należy również odróżniać PB od guza wieku dziecięcego opłucnej i(lub) płuc (ang. pleuropulmonary blastoma; zob. to hasło).

Postępowanie i leczenie:

W wielu przypadkach nowotwór ten początkowo uważano za nowotwór oskrzelopochodny. Całkowita resekcja chirurgiczna z wycinkiem węzłów chłonnych śródpiersia zapewnia zarówno rozpoznanie, jak i terapię. W kilku przypadkach odnotowano leczenie uzupełniające, głównie radioterapię, po niepełnej resekcji lub u pacjentów z zaangażowaniem N2 śródpiersia. W przypadku guzów nieoperacyjnych zaleca się chemioterapię opartą na protokołach stosowanych przy mięsakiach, w tym doksorubicynę i ifosfamid.

Rokowanie:

PB jest agresywnym nowotworem a w przeszłości rokowanie uznawano za złe: pacjenci z nowotworem I stopnia w około 30% mieli 5-letni okres przeżycia. W najnowszych doniesieniach okres przeżycia – biorąc pod uwagę stopień zaawansowania choroby – jest dłuższy niż przy niedrobnokomórkowym nowotworze płuc, zwłaszcza w przypadkach z pełną resekcją. Często następują nawroty (u 30-40% pacjentów) i przerzuty.

Recenzent-ekspert: dr N. Girard

Data: listopad 2012

Tłumaczenie: grudzień 2013



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.

