

:: Tłuszczakomięsak dobrze zróżnicowany

Orpha number: ORPHA99971

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Tłuszczakomięsak dobrze zróżnicowany (ang. *well-differentiated liposarcoma*, WDLS) najczęstszy typ tłuszczakomięsaka (ang. *liposarcoma*, LS, zob. to hasło) jest wolno rosnącym, bezbolesnym guzem, zwykle zlokalizowanym w przestrzeni zaotrzewnowej lub w obrębie kończyn. Składa się z proliferujących, dojrzałych adipocytów.

Epidemiologia:

Częstość występowania wynosi około 1/200 000 rocznie i stanowi 30-50% wszystkich przypadków LS.

Opis kliniczny:

WDLS występuje u dorosłych pacjentów, najczęściej pomiędzy 50 i 60 rokiem życia, częściej u mężczyzn. Wolno rosnący, bezbolesny guz najczęściej pojawia się w przestrzeni zaotrzewnowej, ale czasem również w powrózku nasiennym i śródpiersiu. Guz może być miękki i mięsisty lub twardy. Może dojść niedrożności układu moczowego lub jelit w przypadku dużych guzów, uciskających te narządy.

Etiologia:

WDLS charakteryzuje się rozległymi aberracjami chromosomowymi, które w 90% przypadków obejmują amplifikację regionu 12q13-15. Amplifikacja ta powoduje nadekspresję trzech genów, które promują wzrost komórki: *MDM2* (blokującego funkcję supresora guzów p53), *CDK4* (związanego z regulacją cyklu komórkowego) i *HMGA2*.

***Metody diagnostyczne:**

W chwili wykrycia guza wykonuje się tomografię komputerową (CT) lub rezonans magnetyczny (MRI). Zmiany w klatce piersiowej i jamie brzusznej nie wymagają biopsji przed leczeniem, oprócz przypadków, w których resekcja prawdopodobnie nie będzie radykalna lub będzie łączyć się z powikłaniami. Zmiany w kończynach zwykle są usunięte całkowicie bez wcześniejszej biopsji. WDLS przypomina duże, zwarte grupy adipocytów o różnej wielkości komórek. Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH) i metody immunohistochemiczne wykazują nadekspresję *MDM2* i *CDK4*. Morfologicznie WDLS obejmuje cztery podtypy: typ adipocytowy (podobny do tłuszczaka), stwardniający, zapalny i wrzecionowatokomórkowy.



Diagnostyka różnicowa:

W różnicowaniu należy uwzględnić łagodne tłuszczaki i inne typy mięsaków, zapalny guz miofibroblastyczny i chorobę Castelmiana (zob. te hasła).

Postępowanie i leczenie:

Chirurgiczne usunięcie guza jest głównym sposobem leczenia WDLS. W przypadkach całkowitego wycięcia guza, dalsze leczenie nie jest konieczne, ale pacjent powinien być monitorowany pod kątem nawrotu. Całkowite wycięcie często zapewnia wyleczenie, jeśli guz zlokalizowany jest w kończynie. Leczenie zmian zlokalizowanych w przestrzeni zaotrzewnowej i w okolicach pachwinowych często jest trudne. Prawdopodobne są miejscowe nawroty z tendencją do przekształcenia się w tłuszczakomięsa odróżnicowanego (DDLS; zob. to hasło). Jeśli guz jest nieoperacyjny (lub gdy resekcja nie była kompletna), można zastosować leczenie systemowe i naświetlanie, jednak nie wykazano znamiennej skuteczności. Trwają próby kliniczne, oceniające nowe metody leczenia pacjentów z zaawansowaną nieoperacyjną chorobą (badania nad inhibitorami CDK4 i MDM2)

Rokowanie:

Rokowanie w WDLS zależy od lokalizacji guza. Przypadki WDLS w kończynach po usunięciu guza zwykle mają dobre rokowanie, z niskim odsetkiem nawrotów i zasadniczo nie są obciążone śmiertelnością. Jednak okres wolny od nawrotu w WDLS przestrzeni zaotrzewnowej wynosi tylko 54%, a 5-letnie przeżycie wynosi 80-90%.

Recenzent - ekspert:

- Dr Samuel Singer

Aktualizacja: Styczeń 2013

Tłumaczenie: Wrzesień 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.

