



A.C.A.R. onlus

“Come affrontare i problemi oncologici”

Maria Luisa Garrè

*UOS Neuro-Oncologia Ospedale
Gaslini Genova*

Sinonimi

- Condrodisplasia
- Discondroplasia
- Encondromatosi
- Emicondrodistrofia
- Encondromatosi multipla
- Encondromi multipli
- Sindrome con encondromi multipli

Ollier ?

- Malattia non familiare e sporadica
- Rara, 1/100000
- Malattia di Ollier: encondromi bilaterali in ossa displasiche
- Sindrome di Ollier: interessamento unilaterale
- Sindrome di Maffucci: + emangiomi

Potenziale Maligno

- Sono pazienti predisposti a tumori scheletrici ma anche ad altri tipi (sebbene meno frequentemente) in (SNC, apparato gastroenterico)
- Nella sindrome di Maffucci il rischio è maggiore;
- Uno dei primi studi che ha riportato sull'associazione Ollier e tumori è stato quello di Schwartz et al, 1987

Diagnosi di trasformazione neoplastica degli encondromi si basa su:

- Alterazioni delle caratteristiche radiologiche (erosione corticale, estensione nei tessuti molli, lesione che tende a diventare meno circoscritta, scomparsa di aree di mineralizzazione).
- Crescita rapida nel tempo
- Esame istologico (anche se non sempre è possibile distinguere facilmente il grado di queste lesioni).

Malattia di Ollier e Tumori Cerebrali (astrocitomi)

- Walid e Troup 2008
- Mahaza 2004
- Frappaz et al. 1999
- Van Nielen and De Jong 1999
- Hofman et al. 1998
- Chang and Prados 1994
- Jirattanphochai et al. 1990
- San et al 1989
- Schwartz et al. 1987
- Gato et al. 1987
- Rawling et al. 1987
- Becker and Tron 1979

Meccanismo patogenetico dei tumori associati

- Mutazione del gene PTEN (fosfatasi e tensina) per i gliomi.
- Mutazioni nel recettore 1 dell'ormone paratiroideo (PTHr1) nei sarcomi.

TRATTAMENTO

- Normalmente non differisce da quello del tipo di tumore non associato alla sindrome e per la maggior parte di essi vi sono già alte percentuali di guarigione. Le forme associate a queste sindromi in modo particolare i sarcomi hanno generalmente un andamento più indolente.

.....tuttavia tanto più è precoce la diagnosi
tanto migliori possono essere i risultati

Trattamento

- Chirurgico quando possibile (tumori ossei in sedi accessibili)
- Chemioterapico e radioterapico dopo la chirurgia nei tumori maligni
- Nei sarcomi della base cranica (condrosarcomi maligni o a lento accrescimento) la terapia d'elezione è costituita dalla **Proton Terapia** che consente di raggiungere dosi più elevate per un maggiore controllo locale anche nei casi dove la chirurgia non è possibile se non a rischio di gravi sequele.

Possibilità di guarigione nei condrosarcomi della base cranica

- La Sopravvivenza libera da malattia a 3 anni dall'inizio della terapia è uguale o maggiore all' 80%% Progressione.
- Dopo il trattamento comunque bisogna seguire i pazienti regolarmente non solo per assicurarsi che il tumore sia sotto controllo ma anche per monitorare eventuali alterazioni indotte dalla radioterapia (effetti collaterali tardivi)

Problemi aperti

- Per seguire e trattare le patologie tumorali associate alla Malattia di Ollier/Maffucci sono necessari centri altamente specializzati ed équipes multidisciplinari.
- La Proton Terapia non è al momento ancora disponibile in Italia (centro CNAO di prossima apertura a Pavia)
- Definire il percorso del paziente e gli esami di screening oncologico in modo da garantire la diagnosi più precoce possibile di trasformazione tumorale maligna.
- Garantire maggior supporto psicologico ai pazienti e alla famiglia (“Malattia orfana”!!).

Screening Oncologico

- Eseguire una indagine anamnestica accurata ed un esame obiettivo periodico ed accurato (in modo particolare per quanto concerne l'esame neurologico)
- Esame oftalmologico annuale
- Eco-addome una volta l'anno
- RM cerebrale e del midollo se compaiono sintomi neurologici

Prospettive Future

Sono necessarie ricerche maggiori su questa malattia così rara per comprenderne meglio le caratteristiche di distribuzione per razza e sesso; la differenza tra le varie forme anche rispetto al rischio oncologico; la frequenza dei casi che si ammalano di tumori scheletrici, viscerali o del SNC; è necessario ottimizzare lo screening oncologico e trovare terapie innovative che agiscano sul meccanismo patogenetico della malattia (“terapie mirate”).

Grazie!!

Equipe Ospedale Gaslini:

Alberto Garaventa, UOS Oncologia

Maria Luisa Garrè e Claudia Milanaccio, UOS Neuro-
Oncologia

Silvio Boero, UOC Ortopedia

Manlia Di Rocco, II Divisione di Pediatria

Armando Cama, UO Neurochirurgia

Andrea Rossi UO Neuroradiologia

Magnano UO Radiologia

Istituto Giannina Gaslini

Collaborazioni.....

Dr. Norbert Liebsch

**Unità di Proton Terapia, Massachusset
General Hospital, Boston**