

Il carcinoma a cellule renali (RCC) rappresenta circa il 3% dei tumori dell'adulto; l'incidenza di questi tumori in Italia è di 12/100.000 e nella maggior parte dei casi si tratta di un tumore sporadico.

I tumori del rene su base eredo-familiare rappresentano infatti il 3-5% di tutti gli RCC, e oltre a forme di RCC familiare, sono descritte in letteratura almeno 9 sindromi genetiche con predisposizione a RCC, delle quali è noto il gene responsabile.

Nonostante la rarità di queste sindromi, la loro identificazione è estremamente importante, per le conseguenze cliniche che ciò comporta per il paziente e per i suoi familiari.

L'identificazione di individui e soggetti ad alto rischio consente di iniziare una adeguata sorveglianza, portando ad una diagnosi precoce e un miglioramento della prognosi.

### **Caratteristiche delle sindromi con neoplasia renale**

Le sindromi genetiche che predispongono a neoplasie renali sono molto diverse tra loro, ma hanno alcune caratteristiche comuni, in particolare:

- il tumore renale tende a insorgere in età più giovanile (prima dei 50 anni);
- più spesso si presenta multiplo e/o bilaterale
- le caratteristiche istologiche della neoplasia possono orientare la diagnosi;

-sono condizioni genetiche a trasmissione autosomica dominante;

-spesso sono presenti manifestazioni extra renali (cutanee, endocrine, polmonari, neoplasie in altri organi, ...), che aiutano l'inquadramento diagnostico.



Le più frequenti sindromi ereditarie che predispongono a tumori renali sono:

- sindrome Von Hippel Lindau (VHL)
- sindrome Birt-Hogg-Dubè
- Leiomiomatosi ereditaria con RCC (HLRCC)
- Sclerosi Tuberosa
- sindrome di Cowden
- RCC papillare ereditario

Altre sindromi più rare sono:

- s. Iperparatiroidismo tipo 2
- s. Paraganglioma tipo 4
- s. da traslocazione familiare cr 3

### **Sindrome Von Hippel Lindau**

La malattia VHL è caratterizzata dalla comparsa di neoplasie multiple, benigne e maligne, a carico di diversi organi: occhio, sistema nervoso centrale, pancreas, rene, epididimo, surrene e orecchio. Mutazioni del gene VHL sono responsabili di tale sindrome.

### **Sindrome Birt-Hogg-Dubè**

Sindrome genetica rara correlata ad alterazioni del gene FLCN, caratterizzata da tipiche lesioni cutanee multiple (fibrofolliculomi), con predisposizione a sviluppare tumori renali diversi (oncocitoma benigno, carcinomi maligni delle cellule renali, di vari tipi istologici), cisti polmonari e/o pneumotorace

### **Leiomiomatosi ereditaria con RCC**

Condizione genetica caratterizzata da formazioni cutanee multiple (leiomiomi), nelle donne leiomiomi uterini multipli e precoci, predisposizione allo sviluppo di tumori renali (papillari, ipernefroma) data da alterazioni del gene FH.

### **Sclerosi Tuberosa**

Sindrome genetica ad espressività estremamente variabile, dovuta ad alterazione dei geni TSC1, TSC2. E' caratterizzata da anomalie della cute (macchie ipocromiche, angiofibromi facciali, chiazze zigriate, placche fibrose sulla fronte e sul cuoio capelluto fibromi periungueali), del sistema nervoso centrale (tuberi corticali, noduli subependimali, crisi convulsive, ritardo mentale), del cuore (rabbdomiomi, aritmie) e del rene (soprattutto angiomiolipomi, ma anche cisti epiteliali; molto più rari oncocitoma, angiomiolipoma maligno e RCC).

### **Sindrome Cowden**

È una sindrome caratterizzata dalla presenza di amartomi multipli in diversi tessuti e rischio maggiore di sviluppare tumori maligni che

interessano il seno, la tiroide, l'endometrio, il rene e il colon-retto. E' legata ad alterazioni del gene PTEN.

### ***Tumore renale papillare ereditario***

E' una sindrome con tumore renale familiare, caratterizzata dalla predisposizione allo sviluppo bilaterale e multifocale di carcinomi papillari renali di tipo 1, legata a mutazioni del gene MET.

### ***Iperparatiroidismo tipo2***

Sindrome data da alterazioni del gene CDC73 caratterizzata da iperparatiroidismo, adenoma cistico delle paratiroidi, fibromi ossificanti della mandibola e tumori renali (nel 20% dei casi: amartomi, cisti renali, più raramente tumore di Wilms); nelle donne incidenza aumentata di neoplasie benigne e maligne dell'utero.

### ***S. Paraganglioma tipo 4***

Sindrome genetica ad esordio giovanile, con predisposizione allo sviluppo di paraganglioma con tumore renale bilaterale o multifocale, a cellule chiare o cromofobo, dovuta ad alterazioni del gene SDHB).

### ***Carcinoma renale familiare***

E' una condizione genetica caratterizzata dalla predisposizione a sviluppare tumori renali, multipli e/o bilaterali e ad insorgenza precoce (<50 anni). Il gene responsabile non è ancora stato identificato; alcune famiglie con RCC familiare hanno una traslocazione

cromosomica coinvolgente il cromosoma 3

## **CONTATTI**

### **Sede di Padova:**

Ambulatori Unità Tumori Ereditari  
Piano Terra Palazzina Radioterapia IOV  
Via Giustiniani, 2  
35128, Padova

Tel. +39 049 8215503 (lun-ven 12.00-13.30)

Fax +39 049 8215502

mail: [segreteria.cfc@iov.veneto.it](mailto:segreteria.cfc@iov.veneto.it)

link:

<https://www.ioveneto.it/unit/uosd-tumori-ereditari/>

Prenotazioni on-line:

<https://service.sanita.padova.it/cittadino/>

Prenotazioni via mail:

[prenotazioni@iov.veneto.it](mailto:prenotazioni@iov.veneto.it)



Regione del Veneto  
**Istituto Oncologico Veneto**  
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere  
Scientifico



# Tumori ereditari del rene

**Responsabile:**  
**dott.ssa Stefania Zovato**

