

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.

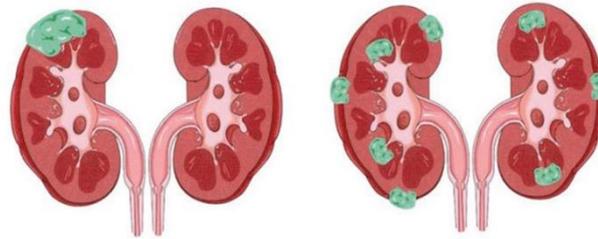
Caratteristiche delle sindromi con neoplasia renale

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 (rabdomiomi, 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

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



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



Tumori ereditari del rene

Responsabile:
dott.ssa Stefania Zovato

