

CTOS: *Connective Tissue Oncology Society*

Rome, 14-11-18 t/m 17-11-18

Dit congres wordt jaarlijks georganiseerd en vond dit jaar in Rome plaats. Van over de hele wereld komen specialisten, farmaceutische vertegenwoordigers en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties samen om te discussiëren over deze zeldzame groep van tumoren. Ook het patiëntenplatform Sarcomen en Contactgroep Desmoïd waren hier vertegenwoordigd. Hieronder een uitgebreider verslag van de presentaties omtrent Desmoïdtumoren.

Inhoud presentaties (over desmoïd tumoren):

- lichamelijk en psychisch lijden, dr. Abha Gupta
- afwachtend beleid (wait-and-see) als eerstelijns behandeling bij desmoïd tumoren, dr. Chiara Colombo
- CTNNB1 mutatie als voorspellende factor voor een recidief desmoïd na operatie, dr. Aimee Crago

Lichamelijk en psychisch lijden bij patiënten met een Desmoïdtumor

Dr. Abha Gupta

Tijdens deze presentatie werd er een studie besproken die is uitgevoerd om de lichamelijke en psychische klachten van desmoïd patiënten in kaart te brengen. Alle patiënten uit de studie kregen een vragenlijst (DART) gepresenteerd tijdens hun follow-up. Een score van vier of meer wordt beschouwd als een significant (belangrijk) symptoom.

Doel van het onderzoek:

- Bepalen van lichamelijk en psychisch lijden met DART scores doorheen de tijd bij Desmoïd patiënten. De vragenlijsten werden daarom afgenomen op verschillende momenten:
 1. tijd van diagnose:
 2. tijd waarop therapie gestart wordt
 3. < 6 maanden voor het einde van de behandeling
 4. > 6 maanden na het einde van de behandeling
- Vergelijking van lichamelijk en psychisch lijden tussen patiënten met een Desmoïd tumor en patiënten met een sarcoom;
 - o Lichamelijke symptomen: eetlust, slaperigheid, pijn, vermoeidheid, misselijkheid, kortademigheid
 - o Psychische symptomen: Angst, depressie en welzijn.

Resultaten:

- Tijdens de behandeling werd er een verslechtering gezien van de lichamelijke symptomen en een verbetering bij evaluatie 6 maanden of later na de behandeling.
- De ernst van de psychische symptomen is ernstiger en blijft slecht, ook na het einde van de behandeling. Deze psychische symptomen worden ook vaker gezien bij Desmoïd patiënten dan bij sarcoompatiënten.
- Tumor van de buikwand en vrouwelijk geslacht zijn voorspellers voor slechte scores op de vragenlijsten.

Conclusie:

- Een studie in een grotere patiëntengroep is nodig om deze resultaten verder te onderzoeken.
- Continue aandacht is nodig voor psychische gezondheid bij Desmoïd patiënten (tijdens volledige ziekteverloop).
- Een specifieke vragenlijst voor psychische klachten bij Desmoïd patiënten is ontwikkeld. Deze zal voor de eerste maal gebruikt worden bij de fase3 studie van nirogacestat. (vragenlijst nog niet publiek toegankelijk).
- Ook het wait and see (afwachtend) beleid leidt vermoedelijk tot veel psychologisch lijden. In deze studie is er echter geen directe vergelijking gedaan tussen de verschillende behandelingsgroepen.

Afwachtend beleid (wait-and-see) als eerstelijns behandeling bij desmoïd tumoren

Dr. Chiara Colombo.

Uit voorgaande onderzoeken is gebleken dat Desmoïd tumoren vaak spontaan stabiliseren of zelfs kleiner worden (eventueel zelfs verdwijnen). Deze studie evalueert de rol van een afwachtend beleid als eerste keuze behandeling bij primaire (sporadische) desmoïd tumoren. Ook wordt er nagegaan of er een verband is tussen ziekte-evolutie en het type van beta-catenine mutatie. Enkel patiënten met een histologisch bewezen primaire sporadische Desmoïd tumor met aanwezigheid van beta-catenine mutatie werden in de studie opgenomen, in totaal 108 patienten. Toename van groei van de tumor werd bekeken met beeldvorming en lichamelijk onderzoek.

Resultaten van wait-and-see:

- Bij 44 patienten (40%) werd de tumor kleiner
- Bij 8 patienten verdween de tumor zelfs
- 31% van de patienten die bij start een groeiende tumor hadden, hadden na afloop een stabiele of kleinere tumor
- Grootte en locatie van de tumor bepalen de noodzaak van uiteindelijke behandeling, tumoren van de ledematen bleken agressiever te zijn
- S45F mutatie van de tumor kan betekenen dat de tumor agressiever is

Conclusie:

- Wait-and-see (afwachtend beleid) is de aangewezen keuze als eerste 'behandeling' bij een desmoïd tumor
- 50% van de patienten had nut bij wait-and-see (krimpen of een stabiele tumor)
- S45F mutatie kan een agressievere tumor betekenen; snellere toename van de tumor en sneller recidief
- Meer studies zijn nodig om de resultaten beter te onderzoeken
- Bij de patienten waarbij geen stabiele ziekte of krimp van de tumor wordt bereikt met een afwachtend beleid kan op individuele basis een actieve behandeling worden ingesteld.

CTNNB1 mutatie als voorspellende factor voor een recidief desmoïd na operatie,

dr. Aimee Crago

Sporadische Desmoïd tumoren worden veroorzaakt door een beta-catenine mutatie in het CTNNB1 gen. De meest voorkomende CTNNB1 mutaties zijn S45F en T41A. Bepaalde mutaties in het CTNNB1 gen zijn geassocieerd met een verhoogd risico op een recidief (opnieuw ontstaan van een desmoïd) na een operatie.

Doel: bepalen wat de mutaties bij een desmoïd tumor betekenen voor de prognose van het ontstaan van een recidief na operatie. Bij de studie werd ook gekeken naar de locatie, grootte en diepte van de tumor, leeftijd en geslacht van de patient.

Resultaten en conclusie:

- 313 desmoïd patienten werden geopereerd
- mediane follow-up 56 maanden (patienten werden gemiddeld 56 maanden gevolgd)
- Mutaties hebben geen verband met grootte van de tumor
- Mutaties hebben wel verband met locatie van de tumor:
 - o S45F werd vaker gezien bij tumoren van de ledematen
 - o T41A werd vaker gezien bij tumoren in de buikholte of buikwand
- Mutatiestatus is dus naast diagnostisch, ook prognostisch van belang