



Rete Integrata Provinciale Endoscopia Digestiva Direttore R.L. Conigliaro



Dott. Marco Ghidoni
Endoscopia Digestiva Baggiovara

Azienda USL Modena



Uno screening familiare
veramente
inappropriato?

- Carlo, 32 anni, origini abruzzesi
- Ottobre 08 colonscopia ambulatoriale richiesta dal curante per familiarità per ADK del colon
- All'anamnesi il paziente riferisce che lo zio paterno è stato operato di neoplasia del colon all'età di sessant'anni

- **COLONSCOPIA:**

retto: polipo sessile 3 mm: iperplastico

sigma: polipo sessile 4 mm: ATDL

trasverso: polipo sessile 4 mm: ATDL

ascendente: scarsa pulizia. Due polipi sessili di 3-4 mm (uno iperplastico e l'altro ATDL); un polipo sessile di 7 mm, asportato con ansa diatermica (ATVDL); due polipi piatti di 4-5 mm (entrambi ATDL)

cieco: inesplorabile per pessima toilette

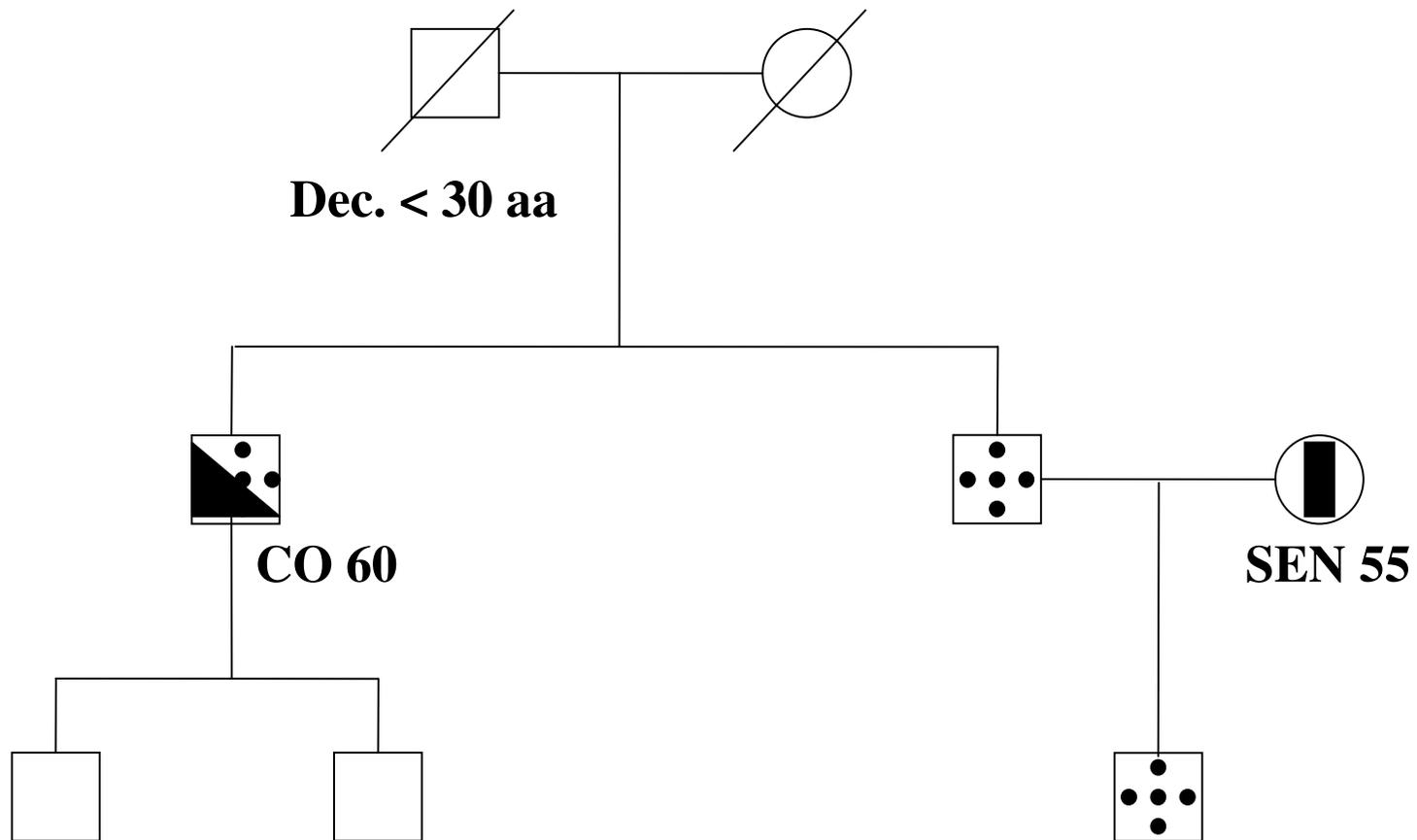
- **In sintesi: 2 polipi del colon sinistro; 5 polipi (almeno) del colon destro, di cui due piatti**

Si ricontatta il paziente per approfondire l'anamnesi

- Carlo è figlio unico
- Madre affetta da neoplasia mammaria
- Padre, 59 anni, in buona salute, è in attesa di eseguire la colonscopia, ha effettuato un'EGDS con riscontro di “polipi”
- Nonno paterno morto in guerra, nonna paterna morta di ictus cerebri



Un solo zio paterno, operato a sessant'anni di ADK del colon, portatore di "polipi" dello stomaco. I suoi due figli, di 27 e 29 anni, godono di buona salute





Poliposi attenuata?

Sindrome ereditaria?

Spunti per la discussione

- I dati a disposizione sono già sufficienti a motivare l'esecuzione di un test genetico?
- FAP Attenuata o Sindrome Ereditaria del Flat Adenoma?
- Necessari altri elementi, es.: maggiori dati anamnestici familiari; ripetizione colonscopia nel probando in condizioni di migliore toilette intestinale; attendere esito della colonscopia del padre e sottoporre ad indagine colonscopica i figli dello zio paterno?

ATTENUATED FAMILIAL ADENOMATOUS POLYPOSIS (AFAP)

- Variante della FAP
- Sindrome ereditaria autosomica dominante
- Mutazione germinale nelle porzioni terminali del gene APC (5q21-22)
- Sviluppo di un numero di adenomi del colon inferiore a 100, a volte anche a 20
- Più frequente distribuzione degli adenomi nel colon destro

ATTENUATED FAMILIAL ADENOMATOUS POLYPOSIS (AFAP)

- Possibile crescita piatta o depressa dell'adenoma
- Sviluppo degli adenomi ad un'età più avanzata che nella FAP
- Insorgenza del cancro più tardiva che nella FAP (circa 15 anni), ma più precoce del cancro sporadico (circa 10 anni)
- Manifestazioni extra-coliche come nella FAP

Il punto di vista dell'endoscopista

- Difficoltà a riconoscere il polipo piatto, scarsa pulizia colon destro, colonscopia incompleta: perdita o ritardata diagnosi del flat adenoma
- Idonea toilette intestinale, opportuno training endoscopico dell'operatore, utilizzo di coloranti vitali, di colonscopi a magnificazione d'immagine, di nuove tecnologie di recente introduzione in endoscopia (es. NBI, confocale laser): miglioramento diagnostico

PROSPETTIVE

- I dati di prevalenza ed incidenza del cancro colorettales e delle lesioni precancerose del colon-retto ed i dati relativi alla loro ereditarietà sono tali da rendere attualmente soddisfacenti in termine di costo-efficacia gli standard qualitativi della colonscopia di routine nei centri di endoscopia digestiva della nostra provincia?

A wide-angle photograph of a calm ocean under a vast, deep blue sky. The sun is low on the horizon, creating a shimmering rainbow-like reflection on the water's surface. The word "Grazie" is written in a white, elegant, cursive script font, centered in the middle of the image. The overall mood is peaceful and grateful.

Grazie