



Attualità su familiarità e cancro colo-rettale

Al 2 Ottobre 2007

Familiarità e rischio di tumore colo-rettale: evidenze disponibili per una caratterizzazione del rischio e per orientare gli interventi di screening

Paola Mantellini, Carmen Visioli, Grazia Grazzini, Marco Zappa
Firenze

SINDROMI EREDITARIE-FAMILIARITA'

Stratificazione del rischio

Alto rischio: rischio di contrarre la malattia almeno cinque-sei volte superiore a quello della popolazione generale. FAP, HNPCC, sindromi rare.

Rischio moderato: rischio di ammalarsi complessivo pari a due-tre volte quello della popolazione generale. Almeno un familiare di 1° grado con diagnosi di cancro del colon-retto in età inferiore ai 45-55-60 anni; due o più parenti di 1° grado affetti indipendentemente dall'età alla diagnosi.

SINDROMI EREDITARIE- FAMILIARITA'

Che impatto sull'incidenza di cancro del colon-retto?

Alto rischio: approssimativamente 4-7% dei
cancri colon-rettali

Rischio moderato: 10-15% dei cancri colon-
rettali

GRUPPI A RISCHIO MODERATO

Quale strategia?

E' proponibile un programma di screening colonscopico "organizzato" a soggetti con familiarità?

	Caso indice	Parenti 1° grado	Permesso a informare	Adesione	Colonscopia totale	DR adenomi
Sauar J 1992	età media alla diagnosi n.v. (67 aa ca)	45-70 aa Media 58 aa	99%	82%	72%	37%
Guelleim J 1992	Caso-ctrl Età alla diagnosi n.d.	25-83 aa Media 46 aa	n.v.	42%	Incluse nella analisi 100%	14.4%
Colombo L 1997	Non chiari criteri di selezione	Media 45 aa	n.v.	30%	20%	10.3%
Pariente A 1998	Caso-ctrl Media 69 aa	40-75 aa	n.v.	39%	94%	23.2% HR 10.8%
Cottet V 2006	Media 62 aa, adenoma >10	40-75 aa	7%	18%	98%	20%

n.a. applicabile, n.v. non valutabile, n.d. non disponibile

Obiettivi del Progetto di Sorveglianza

Stimare (sui famigliari a rischio aumentato):

- Compliance alla colonscopia
- Tasso di identificazione (detection rate) di adenomi e di carcinomi
- Fattibilità di uno screening colonscopico (stima dei carichi di lavoro indotti)

Risultati preliminari I

	Numero	%	Range
Casi esaminati	893		
Probandi a Rischio	287	100	
% sui casi	32,1		17,5%-56,6%
< 55-60 anni	165	57,5	43,3%-80%
Almeno un parente affetto da CCR	86	30,0	10%-50%
Entrambe le ragioni	36	12,5	4,6%-20%

Risultati preliminari - II

Famigliari 1° grado	1507	5,3% (n° medio per caso indice)
Da escludere	1047	69,5%
Per decesso	384	36,7%
Per età	516	49,3%
Perché già affetti da CCR	38	3,6%
Non autorizza a Informare	64	6,1%
Non raggiungibili	42	4,0%
Inviati a counseling genetico	2	0,2%
Malattia invalidante	1	0,1%

Risultati preliminari -III

Famigliari da invitare alla colonscopia	460/1507	30,5% (14,9-46,4%) 1,6 colonscopie per caso indice
Tuttora da contattare	224/460	48,7% (9,8-83,3%)
Familiari contattati	236/460	51,3%
Rifiuto/rinvio	96/236	40,7% (11,1-62,5%)
Colonscopia da < 5 anni	15/236	6,4%
Non trovato	11/236	4,7%
Colonscopie eseguite	114/236	48,3%

Carichi di lavoro

- 5,3 famigliari di 1° grado per probando
- 1,6 famigliari da invitare a colonscopia per ogni probando
- età media alla colonscopia 55.9 aa (range 29.3-73.5)
- completezza colonscopia 95.5%

Risultati-III

Colonscopie eseguite	114	
Cancro	1	0,88%
Adenomi HR	11	9,7%
Adenomi basso rischio	5	4,4%
Polipi Iperplastici	7	6,1%

NB: 6 lesioni benigne non pervenuto il referto istologico

Partecipazione

- 114/236 contattati elegibili =48,3%
- Il dato sulla compliance (valutato in % rispetto ai soggetti contattati) è parziale e sicuramente inferiore rispetto all'atteso (confronto con compliance al FOBT nella popolazione a medio rischio: anno 2006 in Toscana 50%)