

Caso clinico

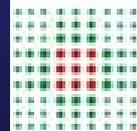
PTEN Hamartoma Tumour Syndrome

Modena, 19/12/2007

Francesco Ferrara

Unità Operativa Gastroenterologia ed
Endoscopia Digestiva

AUSL Bologna



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Bologna

FL, maschio, 47 anni

Colonscopia a 2/2006, eseguita per familiarità: in tutto il colon numerose formazioni polipoidi comprese fra 0.5 e 2 cm.

esame istologico: polipi iperplastici

EGDS a 7/2006: poliposi multipla di esofago, stomaco e duodeno

esame istologico: stomaco: iperplasia foveolare;
duodeno: flogosi aspecifica

Per la presenza di poliposi e familiarità per neoplasia colica la nostra Collega, dott.ssa Alberani, ha richiesto Consulenza presso Ambulatorio di Genetica Oncologica del Bellaria (dott.ssa Turchetti, Genetica Medica Policlinico S.Orsola-Malpighi)

- Anamnesi personale:

Nell'infanzia trauma cranico con successivo drenaggio di ematoma ed epilessia secondaria

Lesioni cutanee verrucose, iperpigmentazioni a livello labiale sx e degli arti inferiori, lesioni papillomatose diffuse

Anamnesi familiare:

- Madre: operata di isterectomia e pregressa neoplasia mammaria, esegue colonscopia a 11/04 a Pistoia con riscontro di numerosissimi polipi del retto di cui uno ulcerato, altri polipi del sigma e del trasverso;
esame istologico: adenoca (polipo ulcerato), adenomi tubulari → operata di proctoemicolectomia sin
esame istologico su pezzo operatorio: nessuna proliferazione neoplastica, poliposi iperplastica
- Sorella della madre: morta per neoplasia apparato digerente non meglio precisata

Il paziente in esame presentava dunque:

- Poliposi iperplastica del colon, poliposi gastroduodenale
- Macrocefalia border-line
- Lesioni verrucose e papillomatose diffuse
- Madre con poliposi del colon, pregressi ca. mammario ed uterino

Sospetto di PTEN Hamartoma Tumour Syndrome

La PTEN Hamartoma Tumour Syndrome comprende:

- s. di Cowden (amartomi multipli di cute, mammella, tiroide, tubo digerente, endometrio e cervello), cute interessata quasi sempre con trichilemmoni, papillomatosi orale, cheratosi delle estremità. Frequente macrocefalia
- s. di Bannayan-Ruvalcaba-Riley (macrocefalia, lipomi, macule pigmentate del glande)
- s. di Proteus (malformazioni congenite, crescita amartomatosa di vari tessuti)

Nel caso in esame sia il figlio che la madre hanno eseguito test genetico presso il Laboratorio della Genetica Medica del Policlinico S.Orsola-Malpighi :



presente mutazione 303delA nell'esone 5 del gene PTEN di entrambi i soggetti