

Rete Integrata Provinciale
endoscopia digestiva
Direttore R.L.Conigliaro

Dott. Marco Ghidoni
Endoscopia Digestiva Baggiovara

Dott.ssa Lucia Miglioli
Endoscopia Digestiva Mirandola

Azienda USL Modena



Un caso di HNPPC all'orizzonte?

- G.P. 60 anni maschio
- Colonscopia richiesta dal curante per familiarità
- Fratello maggiore operato di ADK stenosante del colon sinistro all'età di 60 anni
- Non altri fratelli o sorelle
- Non riferiti all'anamnesi familiare altri casi di neoplasie coliche o extracoliche

- Una figlia di 27 anni in buona salute
- I figli del fratello, entrambi trentenni, in buona salute
- Genitori, poco più che ottantenni, con anamnesi negativa per patologie neoplastiche e malattie croniche invalidanti (es. diabete, cardiopatie)

- Colonscopia

- . Micropolipo iperplastico del retto

- . Polipo a corto peduncolo di 6-7 mm del discendente: ADK ben differenziato su adenoma. Margini di resezione non valutabili

Considerazioni

- ADK colon in entrambi i figli di genitori non neoplastici
- Anamnesi familiare negativa per tumori colici o extracolici
- Insorgenza del cancro in età relativamente “giovane”
- Sviluppo della neoplasia su adenoma < 10 mm

Quesiti

- E' possibile ritenere che la componente genetica abbia un ruolo importante nell'eziopatogenesi della malattia comune ai due fratelli
- Per spiegare la precoce insorgenza del carcinoma su un polipo < 1 cm dobbiamo considerare un significativo effetto trasformativo genico

Quesiti

- Le mutazioni germinali e somatiche note nella genetica del cancro colo-rettale (ad es. di APC, DCC, K-ras, p53, ecc.) potrebbero essere sufficienti per rendere ragione della patogenesi
- Potrebbe essere indicata la ricerca dei RER (instabilità dei microsatelliti) e lo studio dei geni del MMR (hMLH, hMSH, hPMS)

The background is a smooth blue gradient, transitioning from a lighter blue at the top to a darker blue at the bottom. A bright sun flare is visible on the left side, creating a horizontal band of light across the middle of the image. The word "Grazie" is centered in the middle of the image in a white, bold, sans-serif font with a slight drop shadow.

Grazie