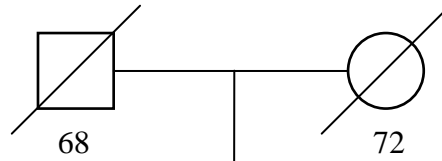


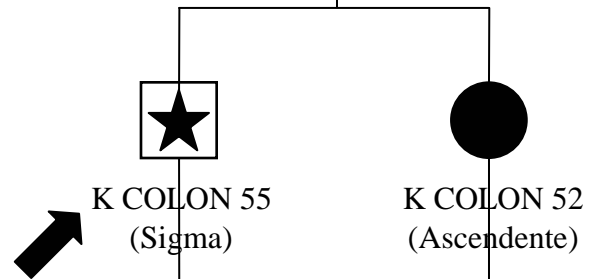
FAM. MO - HNPCC 15

1984

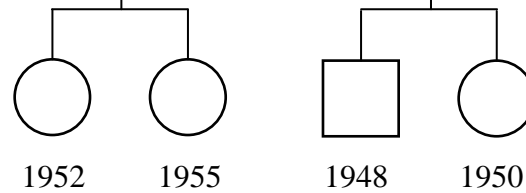
I



II

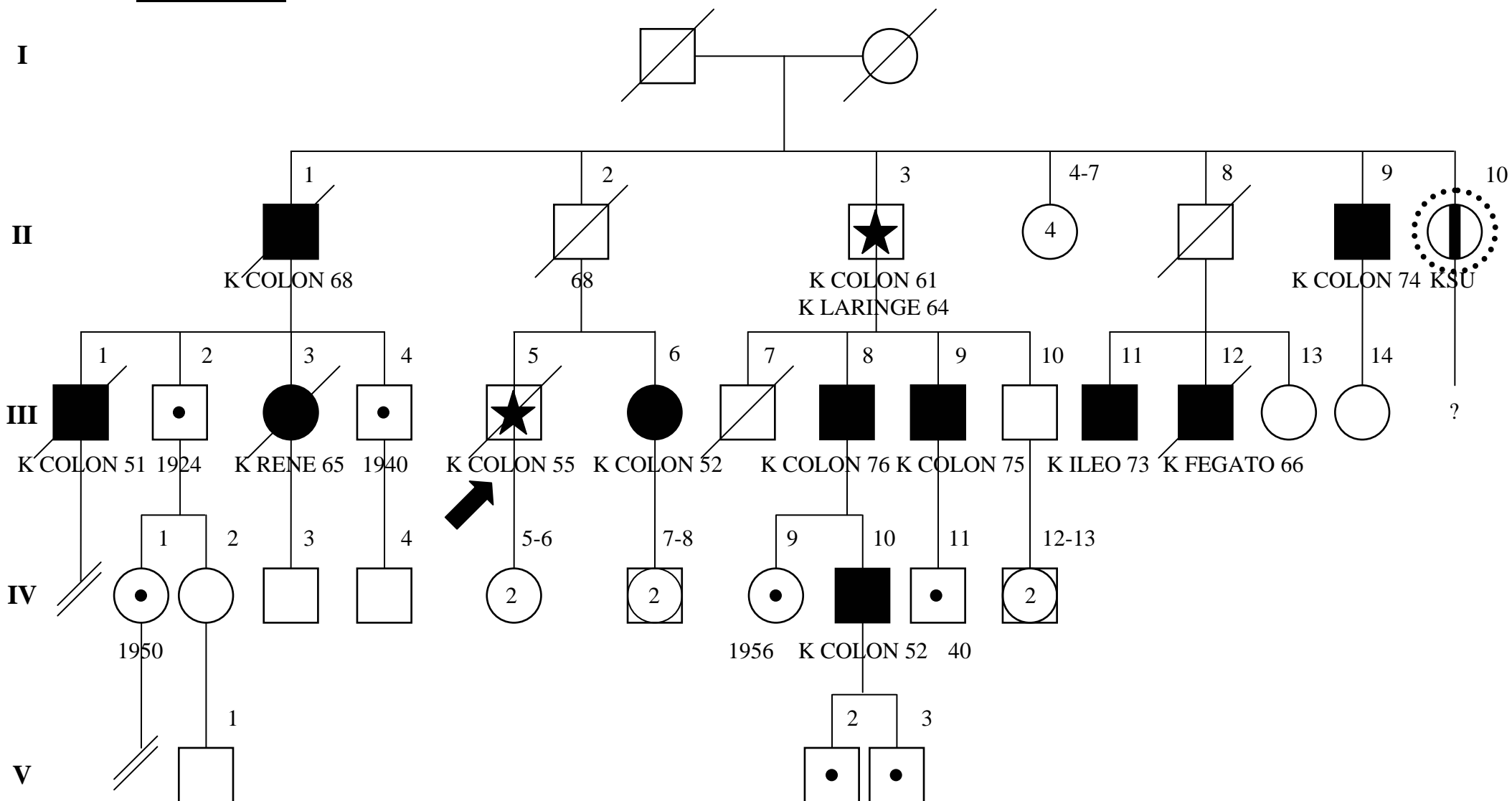


III

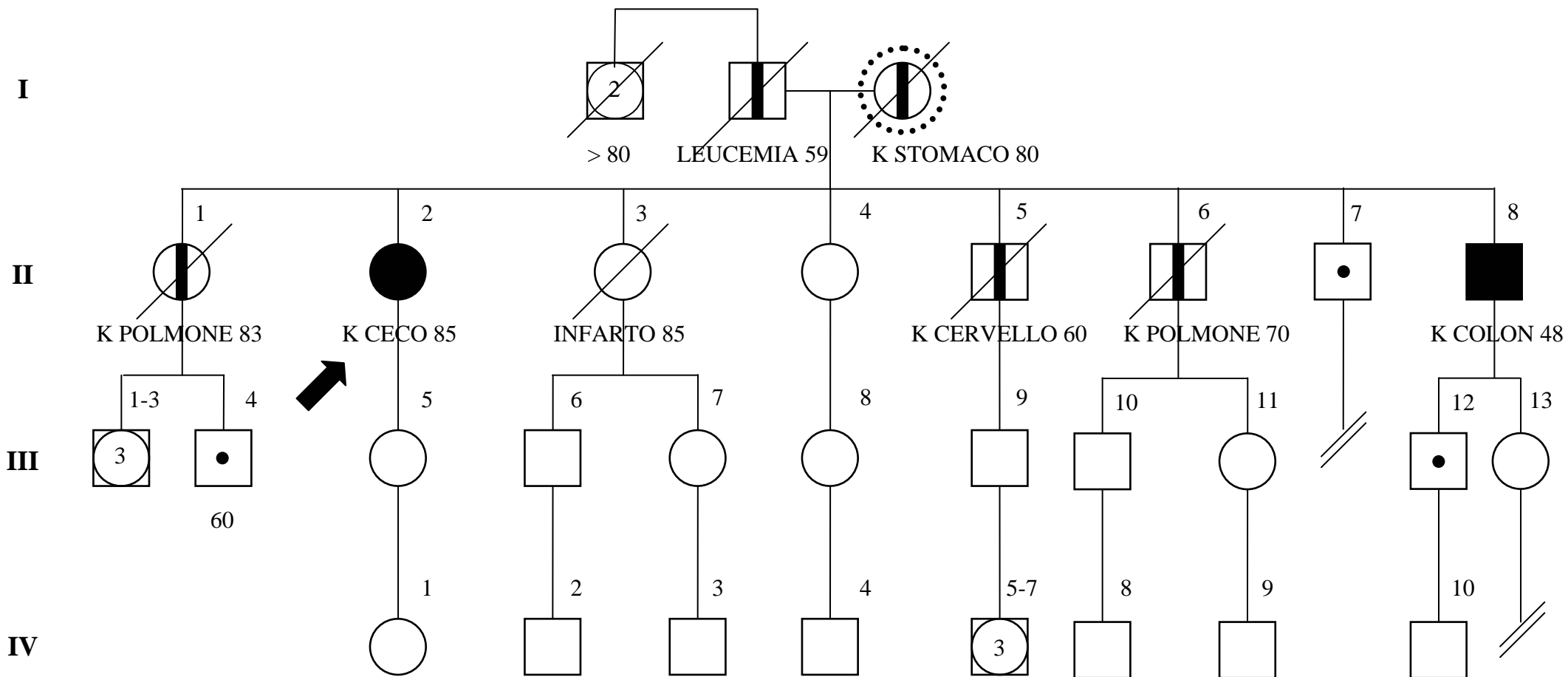


FAM. MO - HNPCC 15

1985-2003



HNPCC 15 – Altro Ramo - 2007



HNPCC 15 - Dati riassuntivi

- Criteri di Amsterdam = ⊖ Età media (K colon) = 62.3
- Criteri di Bethesda = ⊕ Localizzazione dx = 5/11 (45%)
- Spettro neoplastico:
 - - K colon = 11 (+ ileo = 1) = 12 (57%)
 - - K polmone = 2
 - - K rene = 1
 - - K cervello = 1
 - - K stomaco = 1
 - - K laringe = 1
 - - Leucosi = 1
 - - KSU = 1

HNPCC 15 - Dati biologici e molecolari

- Paziente M.M. (a. 74) (II-9): MLH1 e MSH2 wild type (1988)
 - (DNA genomico)
- Paziente M.C. (a. 52) (IV-10): MLH1 e MSH2 wild type (2006)
 - (DNA genomico)
- Paziente M.E. (a. 76) (III-6): MSI+, MLH1 non espressa
 - (Carcinoma, blocchetto paraffinato)
- Paziente M.R. (a. 60) (III-4): MSI-, MLH1, MSH2 e MSH6 espresse
 - (Adenoma, blocchetto paraffinato)
- Paziente M.C. (a. 52) (IV-10): PMS2 in corso (blocchetto paraffinato)

Conclusioni

- Famiglia complessa, mediamente collaborante,
- Quadro clinico altamente suggestivo sia di S. di Lynch (alterazioni del MMR) che di HNPCC clinica,
- Studi molecolari in corso:
 - hPMS2 (immunoistochimica, eventualmente sequenza)
 - hMSH6 (“ “ “ “)
 - altri geni?