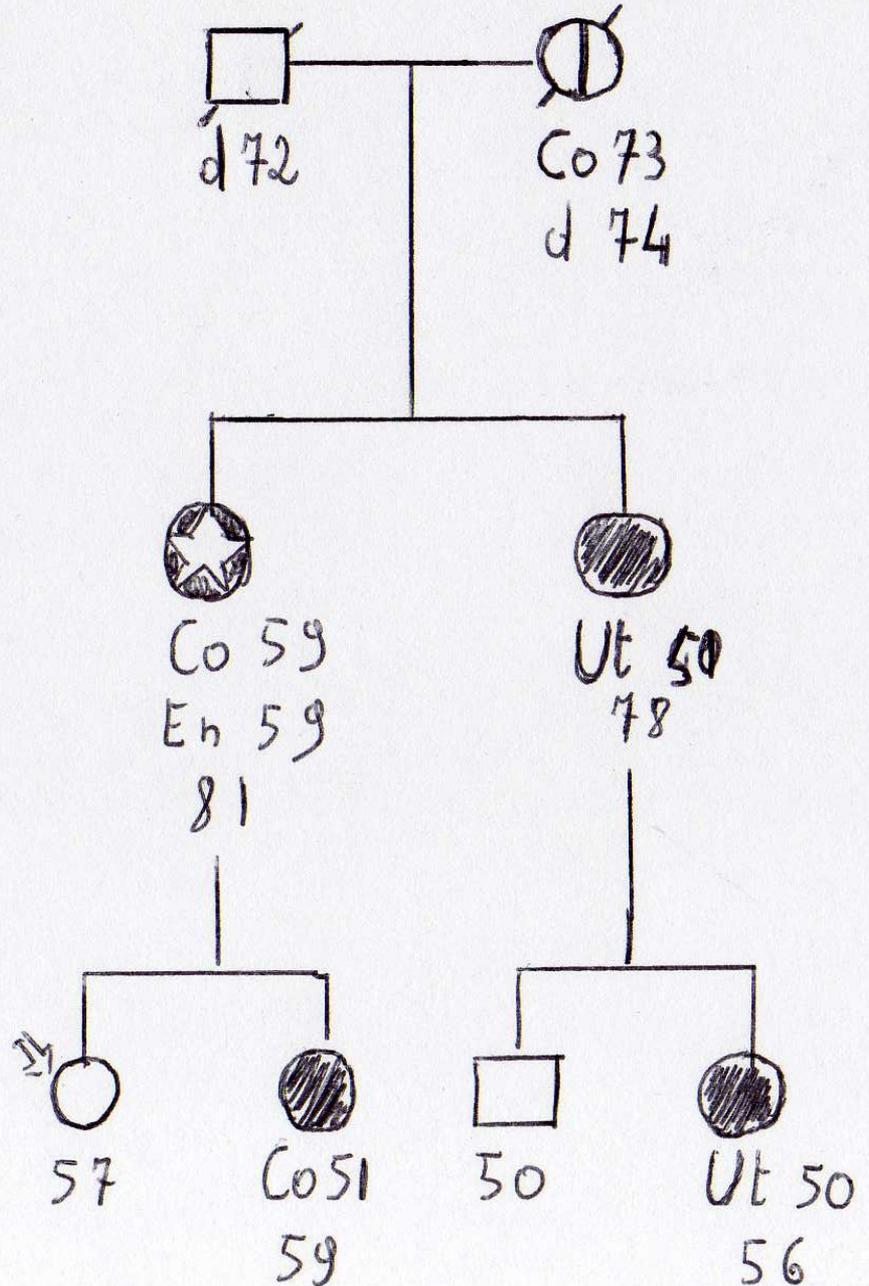


Caso 1

- Paziente di 57 anni, sesso femminile, si presenta a colonscopia, consigliata dal curante a causa del fatto che sia alla madre, sia alla sorella è stato diagnosticato un adenocarcinoma del colon (59 anni la madre, 51 la sorella).

- Tuttavia all'anamnesi emerge che la madre ha avuto anche una neoplasia dell'endometrio e altri casi di neoplasia dell'utero emergono in altri parenti della madre.



- Ricostruito il pedigree della famiglia non appaiono soddisfatti i criteri di Amsterdam (tutti i casi età >50 anni), ma quelli di Bethesda rivisti. La madre della paziente infatti si trova in entrambe queste situazioni:
 - Patient with CRC with two or more first-degree or second degree relatives with a Lynch syndrome-related tumour, regardless of age.
 - Presence of synchronous, metachronous colorectal or other Lynch syndrome-related tumours, regardless of age.

- Eseguito studio genetico a partire dalla madre. Identificata mutazione MSH 6. La nostra paziente non risulta affetta.
- La pancolonscopia mostra un piccolo polipo iperplastico di 4 mm: viene programmato un controllo a 3 anni.

Caso 2

- Paziente 68 anni, esegue SOF all'interno programma di screening, positivo.
- Colonscopia con riscontro polipi sessili multipli (5) del colon destro 2-3 cm di diametro, adenomi tubulo villosi con displasia lieve-severa.
- All'anamnesi emerge resezione duodeno distale a 48 anni per adenocarcinoma; successivo follow up (EGDS, ecografie) negativo per recidiva.
- Padre deceduto per IMA a 59 anni. Madre deceduta a 82, diabetica. Scarse informazioni su altri parenti: non emergono comunque neoplasie correlate con HNPCC.

- Trattamento endoscopico dei polipi colon destro.
- Approfondimento (FAP attenuata? HNPCC?) con studio genetico.
- All'immunoistochimica normale espressione MLH1, MSH2.
- Riscontrata MSI. Identificata mutazione MSH6.
- Il figlio (45 anni) e la sorella (72 anni) negativi per la mutazione.

- Attualmente (70 anni) recidiva polipi colon destro. Nuovo trattamento endoscopico.
- Programmato controllo precoce a sei mesi dal precedente per febbraio 2008.
- E' il trattamento endoscopico adeguato per il nostro paziente?

Caso 3

- Diagnosi di adenocarcinoma in paziente età 42 anni, sintomatico (anemia).
- Ricostruzione dell'albero genealogico con diagnosi di HNPCC sulla base dei criteri di Amsterdam
- Studio genetico con identificazione di mutazione MLH 1

St 75
d 75

d 77

Co 65
d 66

Palmone 73
d 73

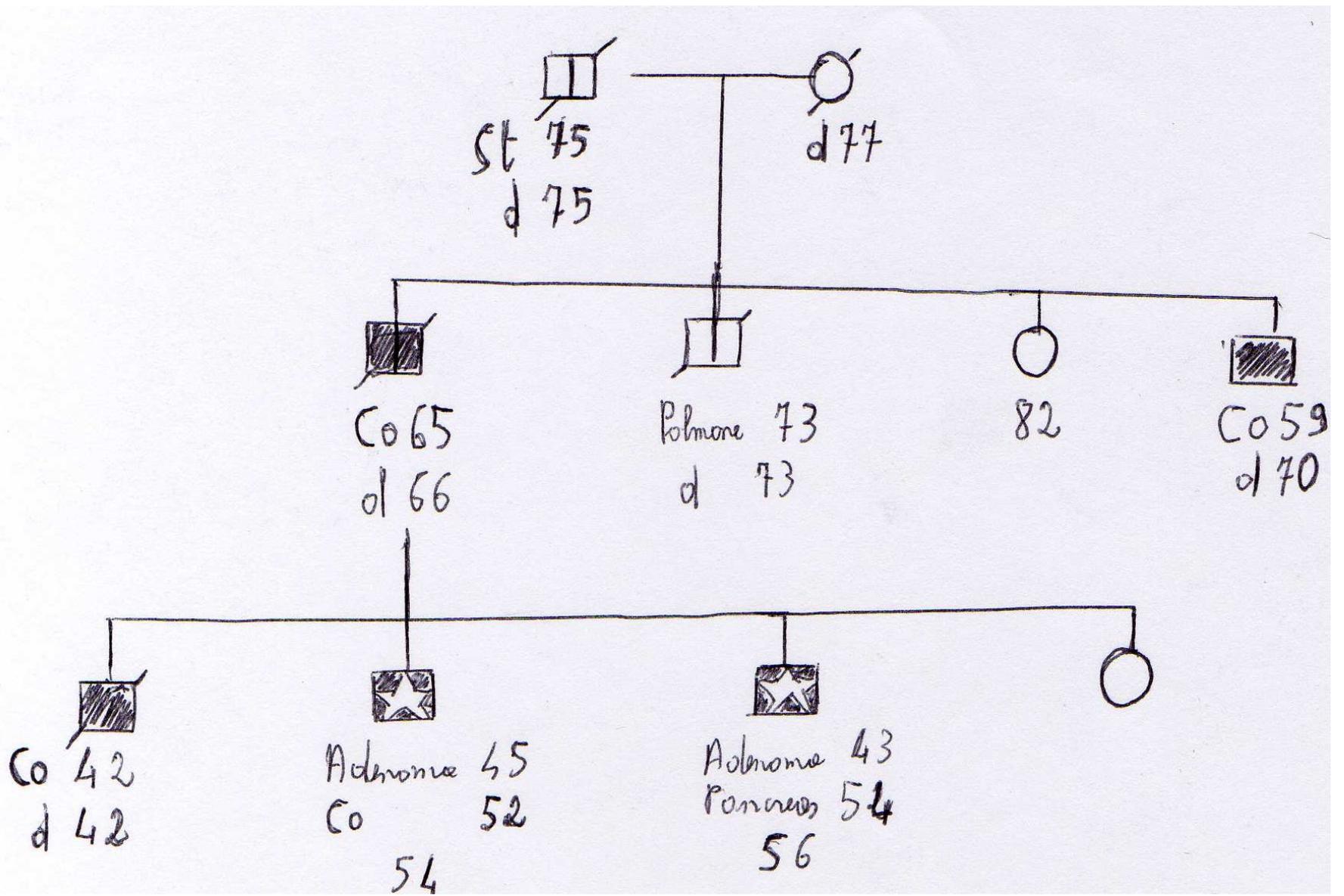
82

Co 59
d 70

Co 42
d 42

Adenome 45
Co 52
54

Adenome 43
Pancreas 54
56



- Una sorella non è portatrice della mutazione.
- 2 fratelli portatori della mutazione in follow-up endoscopico, con ripetizione della colonscopia consigliata ogni 2 anni e riscontro di adenomi.
- In un fratello dopo l'asportazione di un adenoma a 45 anni, dopo 2 colonscopie negative è stato diagnosticato un polipo sessile dell'ascendente con focolaio di adenocarcinoma infiltrante il margine di resezione. Radicalizzazione chirurgica, senza riscontro di malattia residua

- Nell'altro fratello riscontro di adenoma a 43 anni. Durante controllo ecografico a 54 anni riscontro di focalità pancreaticata(T1).
- Sottoposto a cefalopancreasectomia.
- Attualmente (56 anni) diagnosi di recidiva locale.