



PSDTA Tumori Colorettali

Allegato 1 : Sindromi da predisposizione ereditaria al tumore colo-rettale. Criteri di screening, diagnosi e follow-up

**A cura del Gruppo di Studio Colon-retto
Rete oncologica Piemonte e Valle d'Aosta
Anno di pubblicazione 2022**

Criteria anamnestici per lo screening di sindrome genetica

Revised Bethesda Guidelines
- CCR diagnosticato in individuo di età < 50 anni
- Presenza di neoplasie sincrone o metacrone del colon o in altre sedi tipiche della SL (endometrio, ovaio, stomaco e intestino tenue, pancreas e vie biliari, urotelio, SNC e ghiandole sebacee)
- CCR con caratteristiche patologiche tipiche dei CCR-dMMR in individuo di età < 60 anni (G3, mucinoso/cellule con castone, infiltrazione linfocitaria/reazione tipo Crohn)
- Almeno un altro caso di CCR o neoplasie correlate a SL in parenti di primo grado con uno dei tumori diagnosticato < 50 anni
- Almeno altri due casi di CCR o neoplasie correlate a SL in parenti di primo/secondo grado

Legenda. CCR: tumore coloretale; SL: sindrome di Lynch.

Criteria minimi di familiarità oncologica da richiedere in visita (sec ASCO Expertise Statement)

a. Richiedere se esistano casi di tumori solo fra:

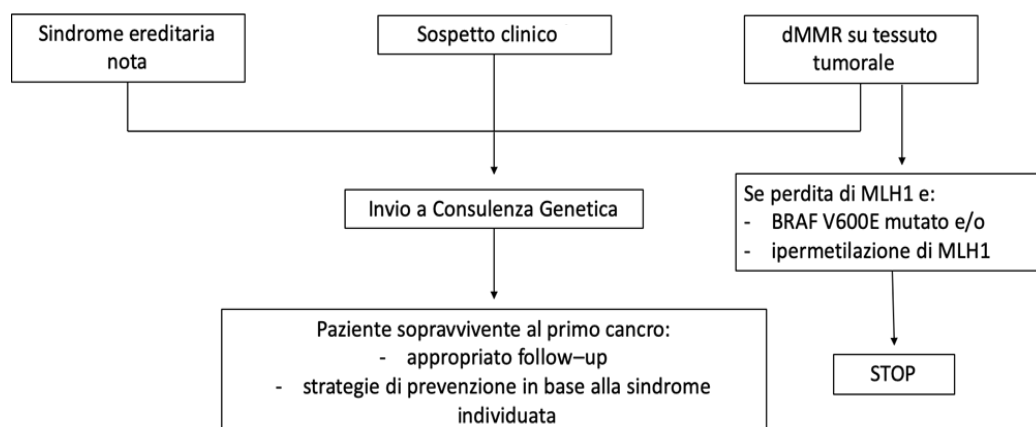
- Parenti di primo grado (genitori, fratelli, sorelle, figli)
- Parenti di secondo grado (nonni, zii, cugini, nipoti)

b. Specificare se i casi di parenti con tumore appartengano ai rami paterno o materno

c. Specificare per i parenti con tumore il tipo di cancro e l'età d'insorgenza

Non è necessario individuare tutti i casi possibili, ma solo quelli che possano indurre il sospetto di CCR correlato a sindrome genetica. L'approfondimento sarà compito del genetista.

Diagramma di flusso per consulenza genetica



MISURE DI FOLLOW-UP/PREVENZIONE IN PAZIENTI CON SINDROME DA PREDISPOSIZIONE EREDITARIA AL CCR SOPRAVVISSUTI AL PRIMO CANCRO

I pazienti affetti da Sindrome da Predisposizione Ereditaria (SPE) al tumore coloretale (CCR) sopravvissuti al primo cancro devono seguire misure di sorveglianza di follow-up e di prevenzione differenti rispetto ai casi sporadici. In questi pazienti, infatti, vi è un'accelerata cancerogenesi a livello del colon che impone la necessità di colonscopie più frequenti (in particolare nella sindrome di Lynch) ed un rischio di nuovi tumori del colon o di altri organi più alto rispetto alla popolazione generale, che si estende oltre i 5 anni di follow-up previsti per i casi non ereditari [1, 2].

Lo schema contenente le principali misure di sorveglianza viene comunicato al paziente al momento della conferma diagnostica di SPE in sede di Consulenza Genetica. La successiva attuazione di tali misure di sorveglianza per i pazienti con pregressa diagnosi di SPE e/o per i loro familiari sarà quindi gestita da specialisti d'organo od oncologi (per i pazienti affetti da CCR) e genetisti o specialisti esperti sull'argomento (per i familiari a rischio) individuati localmente sulla base delle risorse e linee guida aziendali.

Sindrome di Lynch

- Colonscopia ogni 1-2 anni
- Visita ginecologica con ecografia trans-vaginale annuale e biopsia endometriale
- Prelievo per CA 125 annuale
- Esofagogastroduodenoscopia una tantum ed eventuale ripetizione in caso di familiarità per neoplasia gastrica
- Controllo annuale della positività ad *Helicobacter pylori*
- Considerare sorveglianza di neoplasie urinarie o pancreatiche in caso di familiarità per queste neoplasie

Poliposi adenomatosa classica

- Endoscopia (del retto o della pouch dopo colectomia) ogni 6-12 mesi, in base al carico di polipi. Si può prudenzialmente eseguire endoscopia, dopo il primo anno, ogni 2 anni, poiché spesso residua una parte di mucosa rettale dopo l'intervento maggiormente soggetta a proliferazione adenomatosa e poiché polipi adenomatosi possono insorgere frequentemente nella pouch
- Esofagogastroduodenoscopia ogni 6 mesi - 5 anni (cadenza in base ai criteri di Spiegelman) [3].
- Ecografia addominale ogni 6-12 mesi dopo interventi chirurgici addominali per valutare l'insorgenza di desmoidi della parete addominale e/o mesenterici e retroperitoneali.
- Ecografia tiroidea annuale per possibili neoplasie tiroidee.

Inoltre si consiglia di raccomandare **stili di vita** salutari che comprendano cessazione del fumo, controllo del peso corporeo e attività fisica.

Bibliografia

1. Syngal S, Brand RE, Church JM et al. ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Am J Gastroenterol* 2015; 110: 223-262; quiz 263.
2. Vasen HF, Tomlinson I, Castells A. Clinical management of hereditary colorectal cancer syndromes. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 2015 12: 88-97
3. Zon RT, Goss E, Vogel VG et al. American Society of Clinical Oncology policy statement: the role of the oncologist in cancer prevention and risk assessment. *J Clin Oncol* 2009; 27: 986-993