



*Il cancro non poliposico ereditario del colon (Sindrome di Lynch) nei nuovi Lea proposti dal Ministro della Salute.*

*Revisione pubblicata da World Journal of Gastroenterology a cura del gruppo per i tumori ereditari dell'apparato digerente*

Roma, 1 maggio 2015 – Essere affetti da cancro del colon-retto in età giovanile: è questa la caratteristica principale della Sindrome di Lynch (LS). Una rara malattia ereditaria a trasmissione autosomica dominante, che determina la predisposizione a sviluppare un cancro in questa ed in altre sedi, tra cui l'endometrio, l'ovaio, lo stomaco, i reni, le vie urinarie, la vescica, il pancreas, le vie biliari, il piccolo intestino. Per far luce sulla complessa sindrome, detta anche “Cancro non poliposico ereditario del colon”, i ricercatori dell'Unità di Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva, guidati dal prof. Marcello Anti, hanno condotto una revisione della letteratura scientifica sul cancro del colon-retto giovanile, pubblicata di recente su *World Journal of Gastroenterology*.

La Sindrome di Lynch ha un'incidenza stimata del 2-4% dei tumori dell'apparato digerente, ed è causata da una mutazione a carico dei geni del Mismatch Repair (MLH1 ed MSH2, meno frequentemente MSH6 e PMS2) che codificano per proteine coinvolte nell'identificazione e riparazione degli errori del DNA.

Al Regina Elena è presente da oltre 30 anni un Ambulatorio dedicato ai tumori ereditari dell'apparato digerente, che dal 2005 è Centro di Riferimento Regionale per la Poliposi Familiare nell'ambito della Rete Nazionale delle Malattie Rare.

Lo studio comparativo evidenzia una diminuzione dell'incidenza dei tumori colo-rettali in USA ed Europa, nella popolazione generale sopra i 50 anni, grazie ai programmi di screening, ed un parallelo incremento dal 3% all'8,6% dell'incidenza di cancro colo-rettale nella popolazione giovanile al di sotto dei 50 anni di età, che non rientra nei programmi di screening. Dalla revisione dei dati di letteratura e da un recente studio del gruppo tumori ereditari del colon IRE, si distinguono due sottotipi di cancro colo-rettale giovanile: una forma sporadica, generalmente senza significativa familiarità di I grado, ed una forma ereditaria legata prevalentemente alla S. di Lynch.

Il sospetto diagnostico sorge nel caso di pazienti affetti da cancro del colon retto o dell'endometrio in età giovanile (inferiore ai 40 anni) e/o con storia familiare positiva, oppure in pazienti con cancri primitivi multipli del colon e/o altri organi nello spettro della sindrome.

La valutazione di questi parametri clinici permette di selezionare i pazienti da sottoporre a *screening* molecolare sul tumore. L'indagine permette di valutare con metodiche semplici e a basso costo due caratteristiche tipiche della sindrome determinate dalla mutazione dei geni del MMR, l'instabilità dei microsatelliti (MSI) e la perdita di espressione della proteina corrispondente al gene mutato mediante l'analisi immunostochimica (IHC). Questo primo *screening* identifica i pazienti che devono effettuare il test genetico, più complesso e costoso, e individua il gene da analizzare.

“Nel nostro ambulatorio sono seguiti 110 pazienti con Sindrome di Lynch – dichiara Vittoria Stigliano, Responsabile dell’Ambulatorio per le poliposi familiari – ma seguiamo anche tutte le forme di Poliposi familiare (Poliposi adenomatosa, Sindrome di Gardner, Sindrome di Cronkite Canada, Poliposi giovanile, Poliposi attenuata, Poliposi serrata, Mixed polyposis), i tumori familiari del colon, i tumori familiari dello stomaco e del pancreas. Al momento sono in follow-up circa 500 pazienti tra affetti e portatori”.

“I pazienti effettuano un percorso diagnostico dedicato – spiega Lupe Sanchez Mete, gastroenterologa IRE – in accordo con le linee guida nazionali ed internazionali. I test genetici e molecolari per tutte le sindromi ereditarie sono effettuati presso la Patologia Clinica IRE in collaborazione con Aline Martayan, biologa, specialista in Genetica Medica. Quelli con diagnosi di Sindrome di Lynch vengono poi inseriti in percorsi dedicati per la sorveglianza oncologica degli organi a rischio”.

“La Sindrome di Lynch è presente, insieme a oltre 110 nuove Malattie Rare – dichiara Marina Cerimele, Direttore Sanitario aziendale IFO – nella proposta del Ministro Lorenzin per i nuovi LEA (Schema di Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri recante la “Nuova definizione dei Livelli Essenziali di Assistenza sanitaria”). Lo riteniamo un importante passo avanti, che testimonia l’attenzione del Ministro nei riguardi delle Malattie Rare”.



*fonte: ufficio stampa*