

ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΜΙΚΡΟΔΟΥΡΥΦΟΡΙΚΗΣ ΑΣΤΑΘΕΙΑΣ ΚΑΙ ΣΥΝΟΔΩΝ ΟΔΗΓΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΤΟΝ ΚΟΛΟΟΡΘΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ ΣΤΟΝ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΤΗΣ ΗΠΕΙΡΟΥ

Γαζούλη^{1,2}, Σουκουβελος Α.^{1,3}, Ντέλλας Π.^{1,2}, Βλάχου Μ.Σ¹, Τάγκας Χ.¹, Καπουλιτσα Φ.¹, Γερολατσιτή Μ.¹, Αμυλίδη Α.Λ.^{1,2}, Γκούρα Σ.^{1,2}, Μαυροειδής Λ.^{1,2}, Παπαδάκη Α.^{1,2}, Mauri D.^{1,2}
1: Ογκολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων 2: Εταιρεία Μελέτης Κλωνικής Ετερογένειας της Νεοπλασίας (EMEKEN),
3: Παθολογική κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Φιλιατών

Εισαγωγή: Ο κολοορθικός καρκίνος είναι η 4η πιο συχνή κακοήθης νεοπλασία παγκοσμίως.

MSI (Μικροδορυφορική αστάθεια): διαταραχή της αλληλουχίας των μικροδορυφόρων DNA λόγω εγγενών ή de novo ελλειμμάτων επιδιορθωτικών ενζύμων^{1,2}

Συχνότητα: σε 15% των κολοορθικών καρκίνων³

Μέθοδοι ανίχνευσης: real time PCR, NGS, ανοστοϊστοχημική ανίχνευση επιδιορθωτικών ένζυμων MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (d-MMR)^{1,2}

Κλινική σημασία: 1. θετικός προγνωστικός δείκτης
2. προς διερεύνηση συνδρόμου Lynch
3. προβλεπτικός βιοδείκτης:

α) επικουρικής χημειοθεραπείας, σε CRC σταδίου II

β) ανοσοθεραπείας σε μεταστατική νόσο^{1,2,3}

Συνυπάρχουσες μεταλλάξεις (επί % MSI-high CRC):

BRAF V600E: 30-50%^{3,4}, NTRK: 40%⁵, BRCA2: 46%⁵



Αποτελέσματα:

- 830 ασθενείς με κολοορθικό καρκίνο, κατά τα έτη 2014-2020
- έλεγχος για μικροδορυφορική αστάθεια σε 79 ασθενείς
- 17/79 (21.5%) ασθενείς MSI-High/MMR-deficient
- Άλλες παράλληλες οδηγοί μεταλλάξεις δεν ανευρέθησαν

Συμπεράσματα:

-Η συχνότητα ανεύρεσης μικροδορυφορικής αστάθειας ήταν σχετικά υψηλή στον πληθυσμό των πασχόντων από κολοορθικό καρκίνο που προσήλθαν στο κέντρο μας, μεταξύ 2014 -2020.

-Η εξέταση για μικροδορυφορική αστάθεια αποτελεί απαραίτητο προγνωστικό/προβλεπτικό βιοδείκτη για τον πάσχοντα από κολοορθικό καρκίνο και πρέπει να περιλαμβάνεται στον μοριακό έλεγχο του ασθενούς.

Σκοπός: Διαπίστωση επίπτωσης μικροδορυφορικής αστάθειας στους πάσχοντες από κολοορθικό καρκίνο στον πληθυσμό της Ηπείρου.

Μέθοδος: Ανασκόπηση περιστατικών κολοορθικού καρκίνου του αρχείου της Ογκολογικής κλινική του ΠΓΝΙ Ιωαννίνων, μεταξύ 2014-2020.

1. Nat Rev Clin Oncol. 2010 Mar;7(3):153-62.
2. EXCLI J. 2018 Jan 22;17:159-168.
3. J Natl Cancer Inst. 2013 Aug 7;105(15):1151-6.
4. Cancer. 2011 Oct 15;117(20):4623-32.
5. Aging (Albany NY). 2017 Aug 3;9(8):1849-1850.