



ΣΥΝΔΡΟΜΟ LYNCH ΚΑΙ ΣΥΝΔΙΑΓΡΑΦΗ EPCAM ΚΑΙ MSH2: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΝΕΑΡΟΥ ΕΝΗΛΙΚΑ ΜΕ ΔΥΟ ΠΡΩΤΟΠΑΘΗ ΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΑ

Κολιντζίκης Β.², Καλφούτζου Α.¹, Μπαγιώκου Ε.¹, Λαμπράκη Μ.Α.¹, Μπάρτζη Δ.¹, Ράπτη Κλ.¹, Ραμφίδης Β.¹

1.Ογκολογική Κλινική, 251 Γενικό Νοσοκομείο Αεροπορίας, Αθήνα

2.Β΄ Παθολογικό – Ογκολογικό Τμήμα, Γ.Α.Ο.Ν.Α. «Ο ΑΓΙΟΣ ΣΑΒΒΑΣ»

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Lynch προκαλείται από γαμετικές (germline) μεταλλάξεις στα γονίδια MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 και EPCAM που οδηγούν σε μικροδορυφρορική αστάθεια (MSI). Ελλείψεις στο εξώνιο 9 του γονιδίου EPCAM μπορούν να οδηγήσουν σε μεθυλίωση και συνακόλουθη απενεργοποίηση της έκφρασης του γονιδίου MSH2. Στους φορείς αυτούς ο κίνδυνος για ανάπτυξη καρκίνου παχέος εντέρου είναι 33%-52% έως τα 80 έτη με μέση ηλικία διάγνωσης τα 44 έτη.

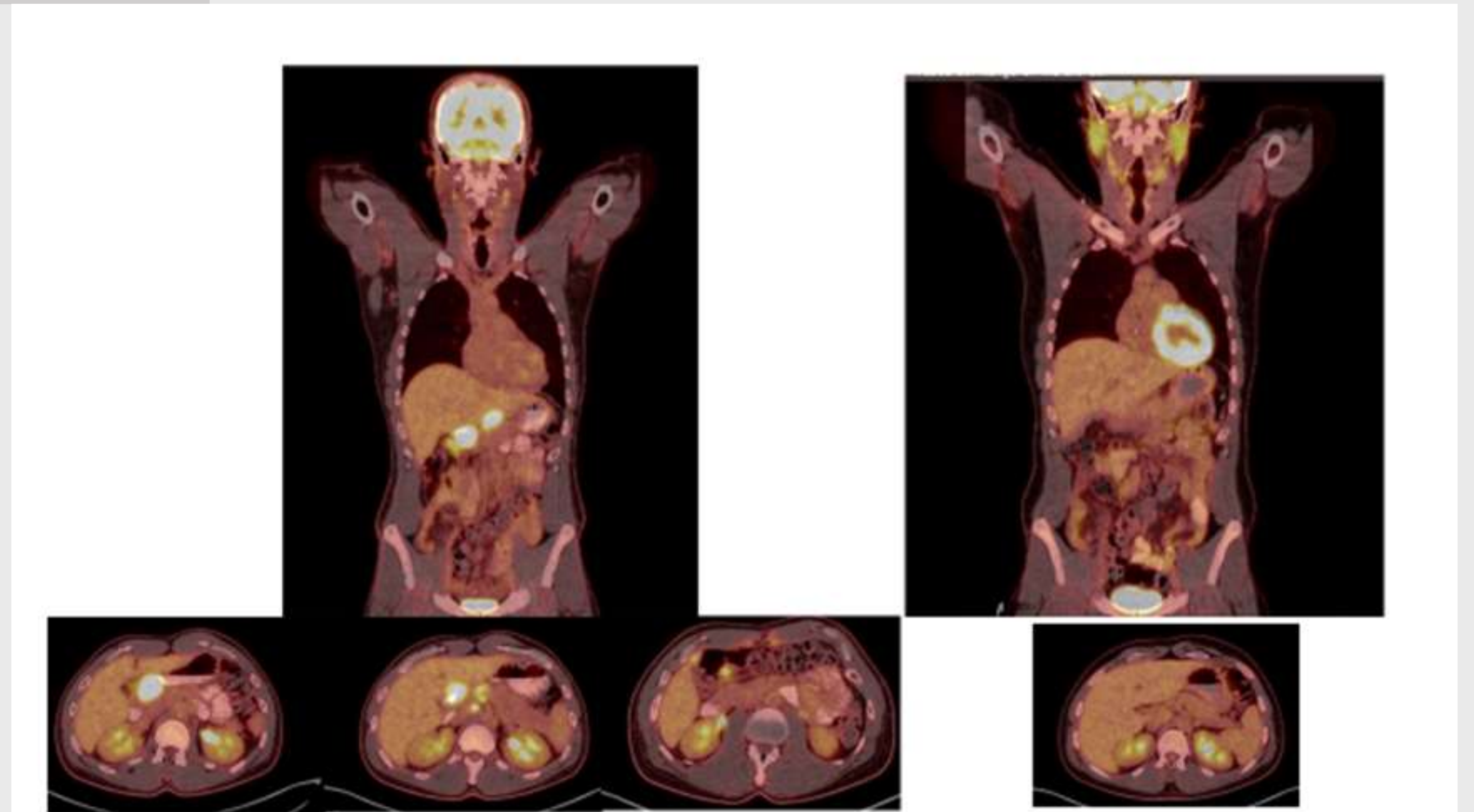
Βασίλειος Κολιντζίκης
Β΄ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟ – ΟΓΚΟΛΟΓΙΚΟ
ΤΜΗΜΑ, Γ.Α.Ο.Ν.Α. «Ο ΑΓΙΟΣ
ΣΑΒΒΑΣ»
vas.kolintzikis@gmail.com

ΣΚΟΠΟΣ

Σκοπός της παρούσας δημοσίευσης είναι η περιγραφή περίπτωσης νεαρού ενήλικα με δύο πρωτοπαθή νεοπλάσματα σχετιζόμενα με σύνδρομο Lynch.

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

- Άρρεν ασθενής σε ηλικία 21 ετών διαγνώστηκε με αδеноκαρκίνωμα παχέος εντέρου σταδίου III (T3N1M0) για το οποίο υπεβλήθη σε χειρουργείο και επικουρική χημειοθεραπεία. Ο γονιδιακός έλεγχος στο αίμα ανέδειξε έλλειψη στο εξώνιο 1 του γονιδίου MSH2 με ταυτόχρονη έλλειψη στο εξώνιο 9 του γονιδίου EPCAM και επιβεβαιώθηκε η διάγνωση συνδρόμου Lynch. Κατόπιν τέθηκε σε παρακολούθηση και τακτικό ενδοσκοπικό έλεγχο, βάση και του συνδρόμου Lynch.
- 12 έτη μετά την αρχική διάγνωση ο ασθενής προσήλθε αιτιώμενος επιγαστρικό άλγος. Ο απεικονιστικός έλεγχος με υπερηχογράφημα, μαγνητική κοιλίας και MRCP ανέδειξε μάζα 3 cm περίξ του πυλωρού χωρίς εμφανή εξεργασία στο πάγκρεας ή στα χοληφόρα. Το Ca 19.9 ήταν 6629 U/MI. Διενεργήθηκε PET CT scan όπου διαπιστώθηκε υπερμεταβολική μάζα 39x28mm έμπροσθεν του πυλωρού (SUVmax: 18.2), και πολλαπλές λεμφαδενικές και περιτοναϊκές εμφυτεύσεις (SUVmax: 3.1-10.7). Η βιοψία δεν ήταν συμβατή με υποτροπή του καρκινώματος του παχέος εντέρου αλλά συνηγορητική υπέρ αδеноκαρκινώματος με πιθανή πρωτοπαθή εστία εκ του παγκρέτος ή των χοληφόρων. Ο ενδοσκοπικός έλεγχος του πεπτικού δεν ανέδειξε ενδοαυλική εξεργασία.
- Ως εκ τούτου ο ασθενής αντιμετώπιστηκε ως αγνώστου πρωτοπαθούς εστίας (με πιθανή προέλευση την περιοχή παγκρέατος / χοληφόρων) και έλαβε χημειοθεραπεία με FOLFIRINOX σε συνδυασμό με ανοσοθεραπεία με durvalumab. Παρατηρήθηκε σταδιακή πτώση του Ca19.9 και μετά από 12 κύκλους θεραπείας παρουσίασε πλήρη απεικονιστική, κλινική και βιοχημική ανταπόκριση (CR). Έκτοτε συνεχίζει θεραπεία συντήρησης με durvalumab με άριστη ποιότητα ζωής και χωρίς εικόνα υποτροπής.



PET CT scan :

A. Προ θεραπείας

B. Μετά από 6 μήνες θεραπείας (CR)

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η παρούσα περίπτωση υπογραμμίζει τις σημαντικές προκλήσεις στη διάγνωση και παρακολούθηση των ασθενών με σύνδρομο Lynch και συνδιαγραφή των γονιδίων EPCAM και MSH2. Η παρουσία δύο μετάχρονων πρωτοπαθών αδеноκαρκινωμάτων σε ασθενή νεαρής ηλικίας και η πλήρης ανταπόκριση με την προσθήκη της ανοσοθεραπείας στη χημειοθεραπεία αποτελούν τα αξιοσημείωτα χαρακτηριστικά της συγκεκριμένης περίπτωσης.