



ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ



Θεραπευτήριο: "Ευαγγελισμός"

ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Ο ΑΝΑΔΥΟΜΕΝΟΣ ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΠΑΘΟΛΟΓΟΑΝΑΤΟΜΟΥ ΣΤΗΝ ΑΠΟΚΑΛΥΨΗ ΚΑΙ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΤΟΥΣ

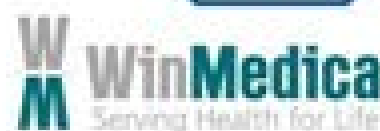
**ΠΑΘΟΛΟΓΟΑΝΑΤΟΜΙΚΟ ΤΜΗΜΑ Γ.Ν.Α. «Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ»
ΧΡΙΣΤΙΝΑ ΒΟΥΡΛΑΚΟΥ**



ΕΝΩΣΗ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΙΚΟΥ
Γ.Ν.Α. «Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ» (Ε.Ε.Ρ.Ν.Ε.)

25^ο ΕΤΗΣΙΟ ΣΕΜΙΝΑΡΙΟ
ΣΥΝΕΧΙΖΟΜΕΝΗΣ
ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ
Γ.Ν.Α. «Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ»

Δεν υπάρχει σύγκρουση συμφερόντων με τις Χορηγούς Εταιρείες:



ΕΝΩΣΗ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΙΚΟΥ
ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟΥ «Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ» (Ε.Ε.Π.Ν.Ε.)

**25^ο ΕΤΗΣΙΟ ΣΕΜΙΝΑΡΙΟ
ΣΥΝΕΧΙΖΟΜΕΝΗΣ
ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ
Γ.Ν.Α. «Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ»**

ΑΘΗΝΑ 17 - 21 ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΥ 2020

ΠΡΟΕΞΣΜΙΑ ΥΠΟΒΟΛΗΣ ΠΕΡΙΛΗΨΕΩΝ: 13 ΔΕΚΕΜΒΡΙΟΥ 2019

ΓΡΑΦΕΙΟ ΔΙΟΧΕΙΡΙΣΗΣ ΕΚΔΟΣΕΩΝ: Γ.Ν.Α. «Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ» (Ε.Ε.Π.Ν.Ε.)

ΔΙΠΛΗ ΔΙΑΛΕΞΗ

Κληρονομούμενα σύνδρομα:

**Ο αναδυόμενος ρόλος του
Παθολογοανατόμου στην αποκάλυψη και
διερεύνησή τους.**

Συντονιστής: **Χ. Βουρλάκου**

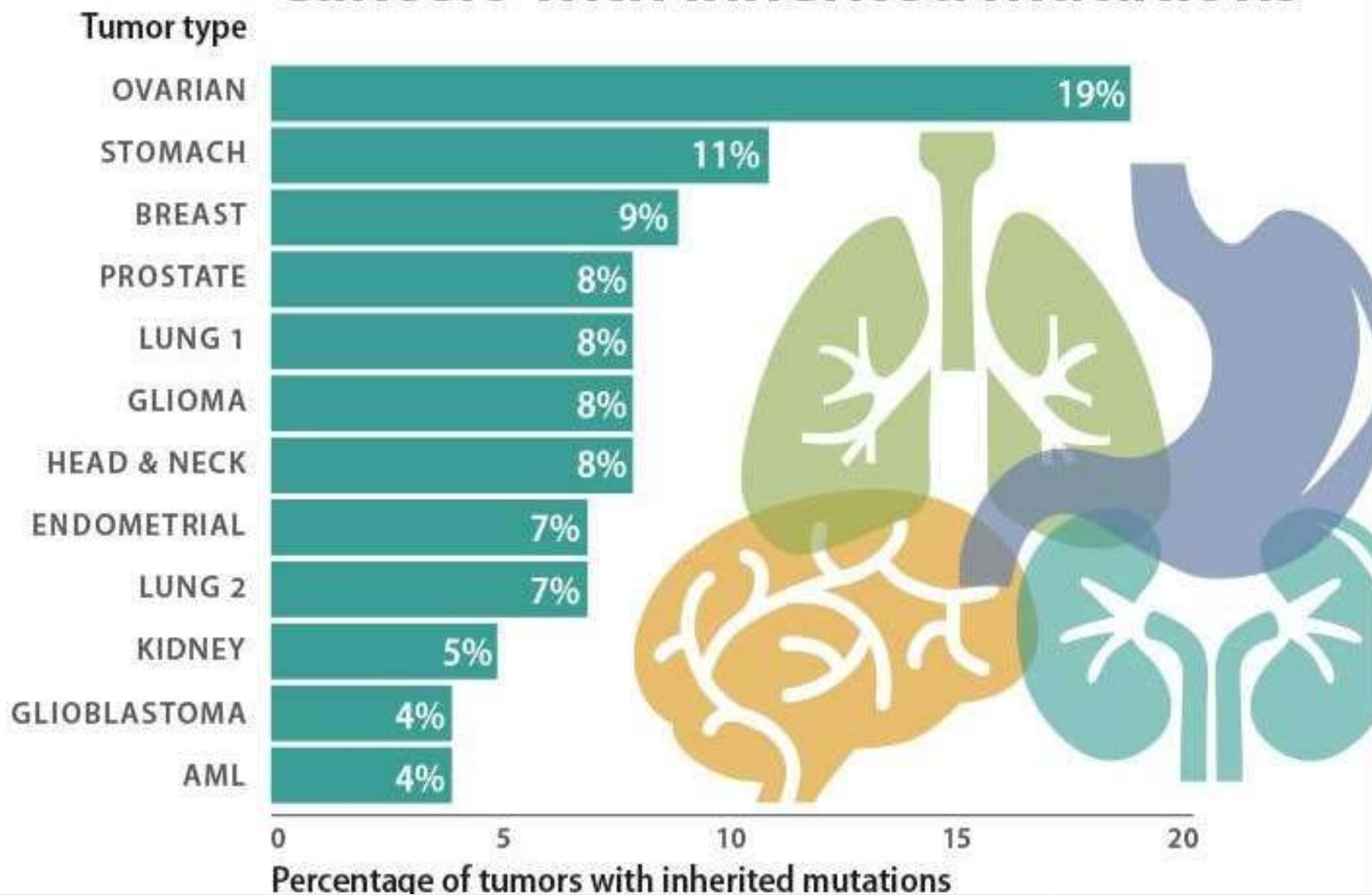
Κληρονομούμενα νεοπλάσματα ΓΕΣ:

Από τη μορφολογία στη μοριακή διερεύνηση
Α. Συκαράς

Κληρονομούμενα νεοπλάσματα νεφρού:

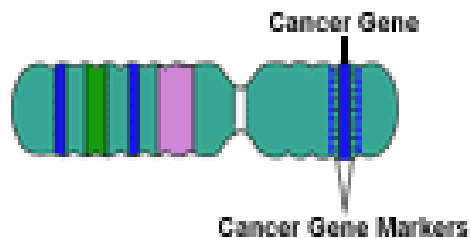
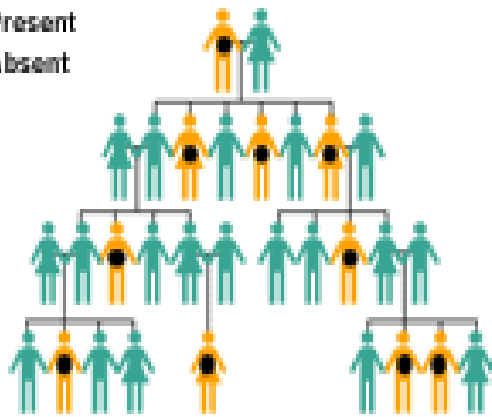
Ανοσομορφολογική διερεύνηση
Σ. Παντελάκος

Cancers with inherited mutations



Disease Families

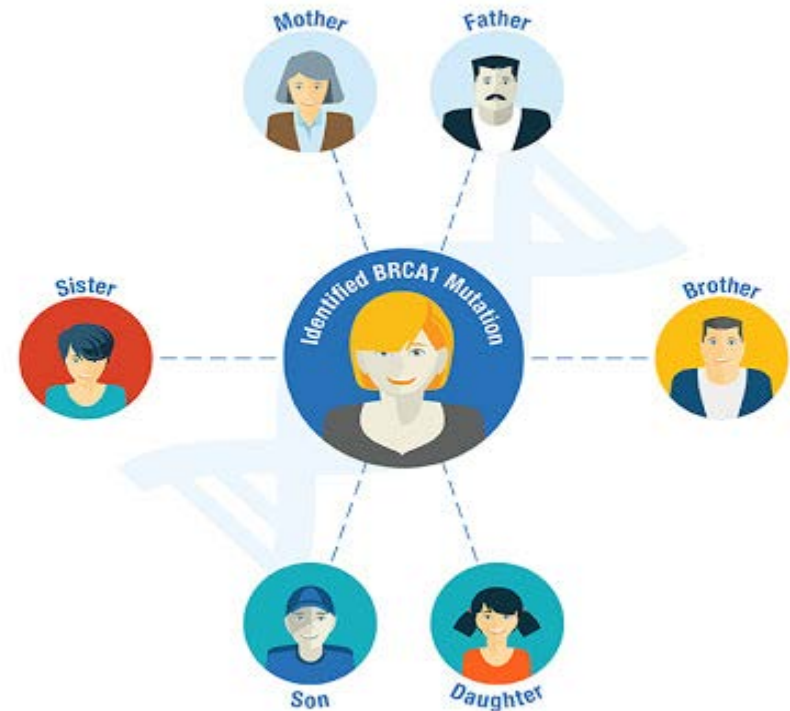
■ Disease Present
■ Disease Absent



1. Η διάγνωση για ένα **υποκείμενο γενετικό σύνδρομο** μπορεί να είναι εξαιρετικά **επωφελής** για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.
2. Η απλή αύξηση της πιθανότητας ενός υποκείμενου συνδρόμου μπορεί να μην είναι από μόνη της απόλυτα **διαγνωστική**.
3. Μπορεί να αποτελέσει μια ευκαιρία για **γενετική αξιολόγηση** και ενδεχομένως έγκαιρη παρέμβαση ή πρωταρχική **πρόληψη** της νόσου στους συγγενείς.

Hereditary Cancer: The Importance of Family

5-10% of cancer cases are caused by genetic mutations inherited from a parent and run in families.



Parents, siblings and children have a **50% risk** to carry the same mutation.

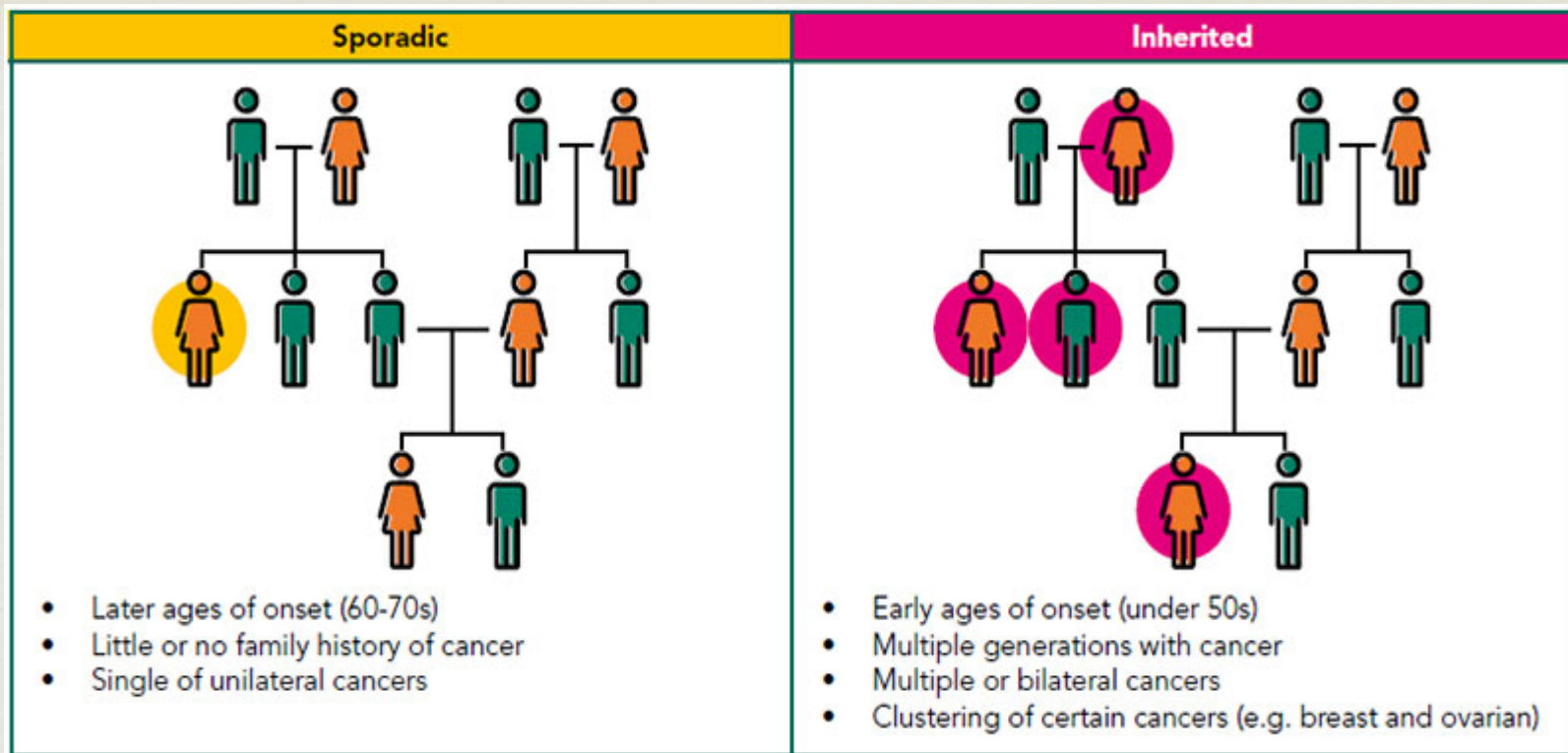
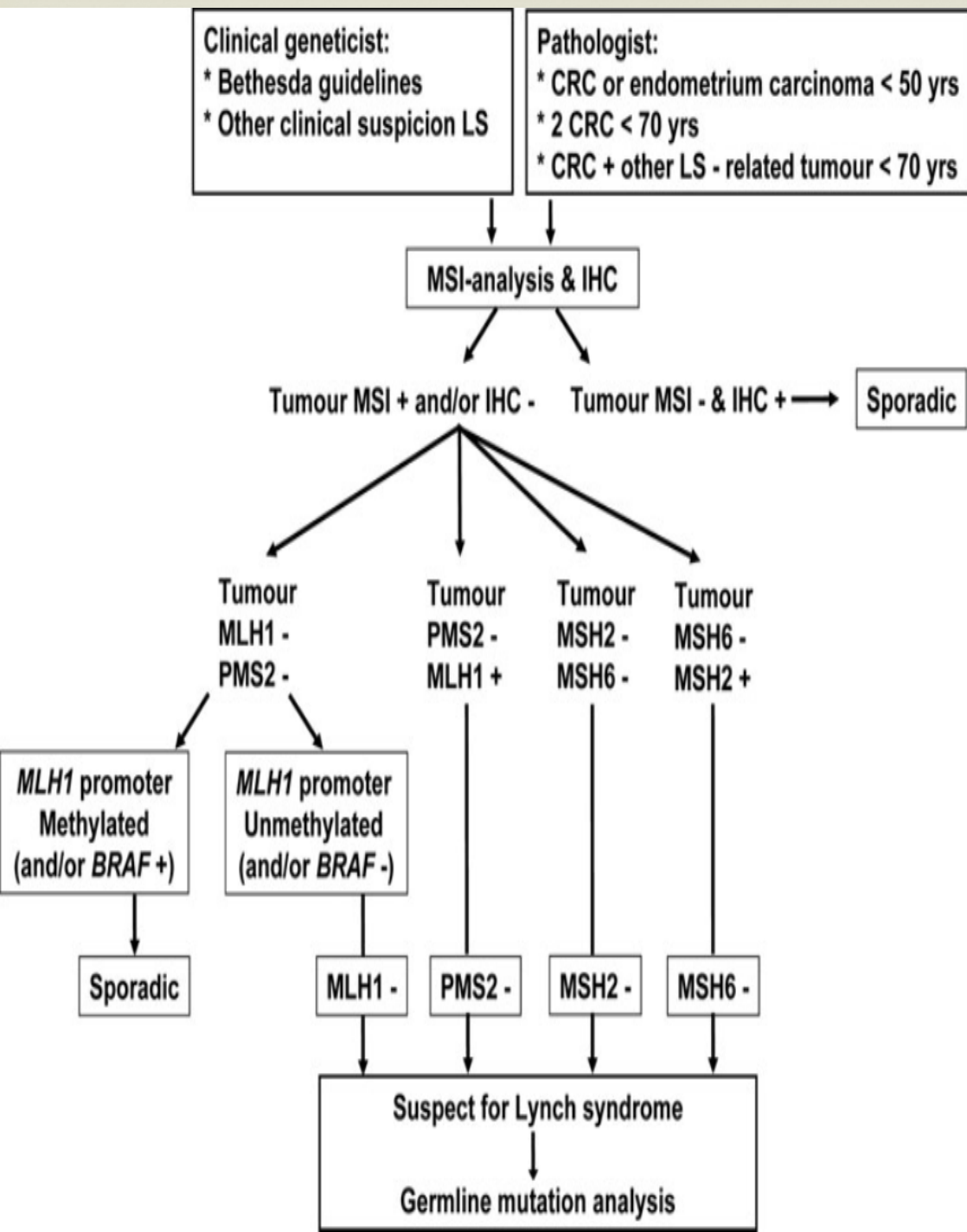


Figure 2 Red-Flags for Hereditary Cancers

Η **ηλικία** του ασθενούς, το **οικογενειακό ιστορικό** και αρκετές άλλες **κλινικές παράμετροι** χρησιμοποιούνται συστηματικά ως δείκτες για τον κληρονομικό καρκίνο / σύνδρομο νεοπλασίας στην ιατρική πρακτική.

Τα χαρακτηριστικά αυτά έχουν αποδειχθεί **περιορισμένης ευαισθησίας** στην αναγνώριση της κληρονομικής προδιάθεσης του καρκίνου ιδιαίτερα στους **ενήλικες** και **ηλικιωμένους** πληθυσμούς.

Το γεγονός ότι οι **παθολογοανατόμοι** είναι συχνά οι πρώτοι οι οποίοι αποκαλύπτουν κληρονομικά νεοπλάσματα δεν είναι ακόμα γνώση η οποία εκτιμάται γενικά από τους **κλινικούς ιατρούς**, γεγονός το οποίο αντανακλά τουλάχιστον εν μέρει την περιστασιακή άγνοια των προτάσεων και σχολίων των παθολογοανατόμων σχετικά με μια πιθανή κληρονομική βάση ενός νεοπλάσματος.



1. Την τελευταία δεκαετία, η **ανοσοϊστοχημεία** εμφανίστηκε ως ένα χρήσιμο εργαλείο για τον κληρονομικό έλεγχο του καρκίνου.

2. Αυτό επεξηγείται καλύτερα με την χρήση **ανοσοϊστοχημείας** προς εξέταση των αναντιστοιχιών επιδιόρθωσης [germline mutation in one of the mismatch repair (**MMR**) genes / mismatch repair immunohistochemistry] ως εργαλείου διαλογής σε **καρκίνωμα του παχέος εντέρου και του ενδομητρίου**.

3. Ο **αναδρομικός έλεγχος** όλων των όγκων για ανεπάρκειες αυτών των πρωτεϊνών έχει ως αποτέλεσμα την επιπρόσθετη αναγνώριση και θεραπεία των καρκινωμάτων που σχετίζονται με σύνδρομο **Lynch** και των οικογενειών που φιλοξενούν αυτά τα σύνδρομα.

Πέντε περιπτώσεις Ca
παχέος.

MLH1, PMS2, MSH2 and
MSH6
immunohistochemistry
(IHC)

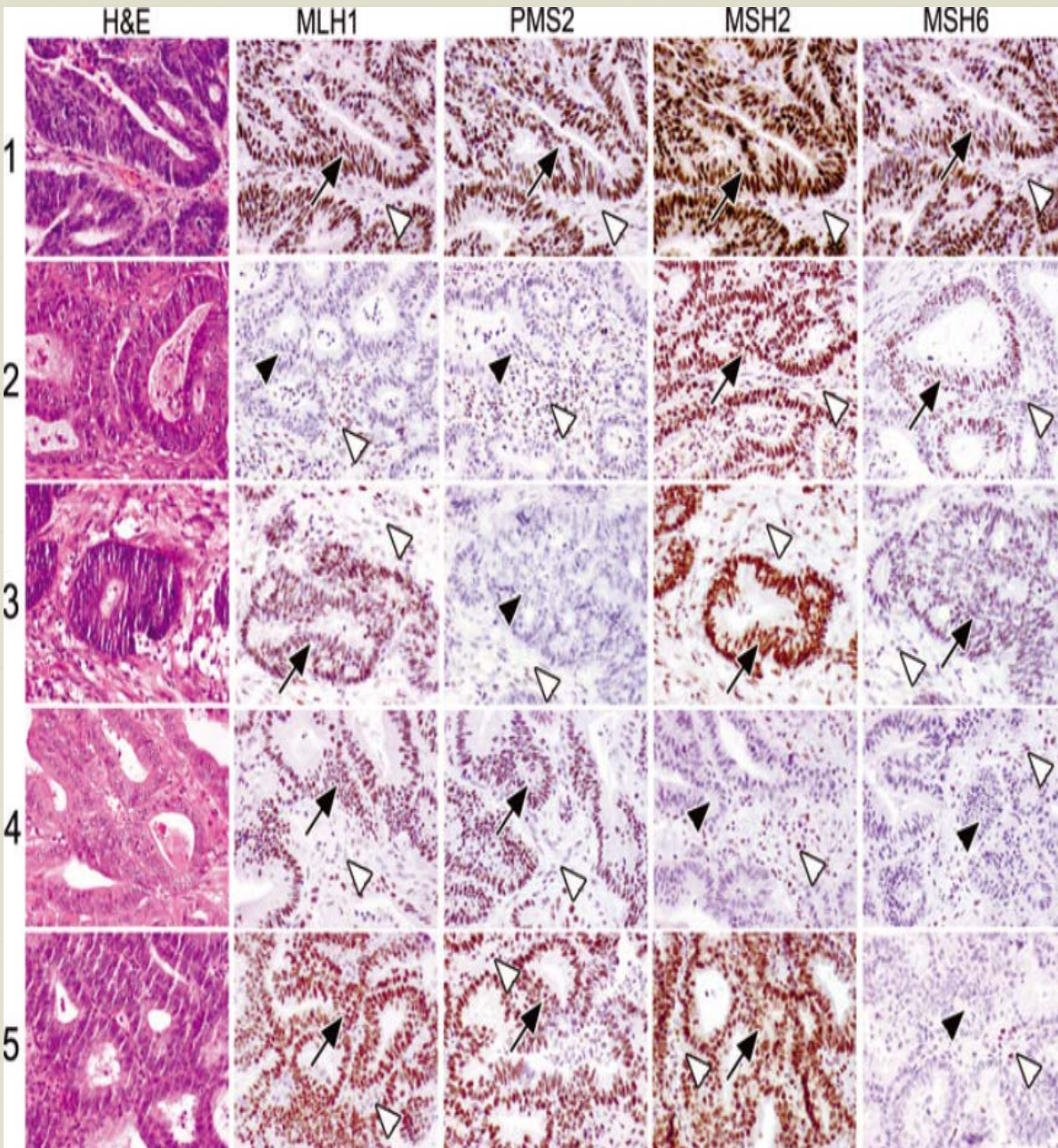
1: normal IHC in the
tumour cells.

2: absence of MLH1 and
PMS2 in the tumour cells.

3: absence of PMS2 in the
tumour cells.

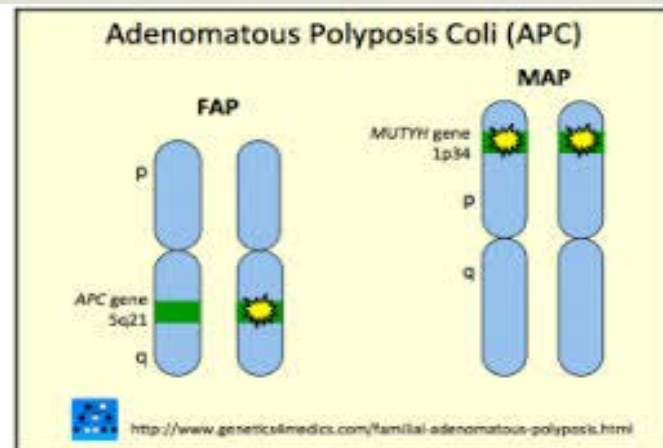
4: absence of MSH2 and
MSH6 in the tumour
cells.

5: absence of MSH6 in the
tumour cells.

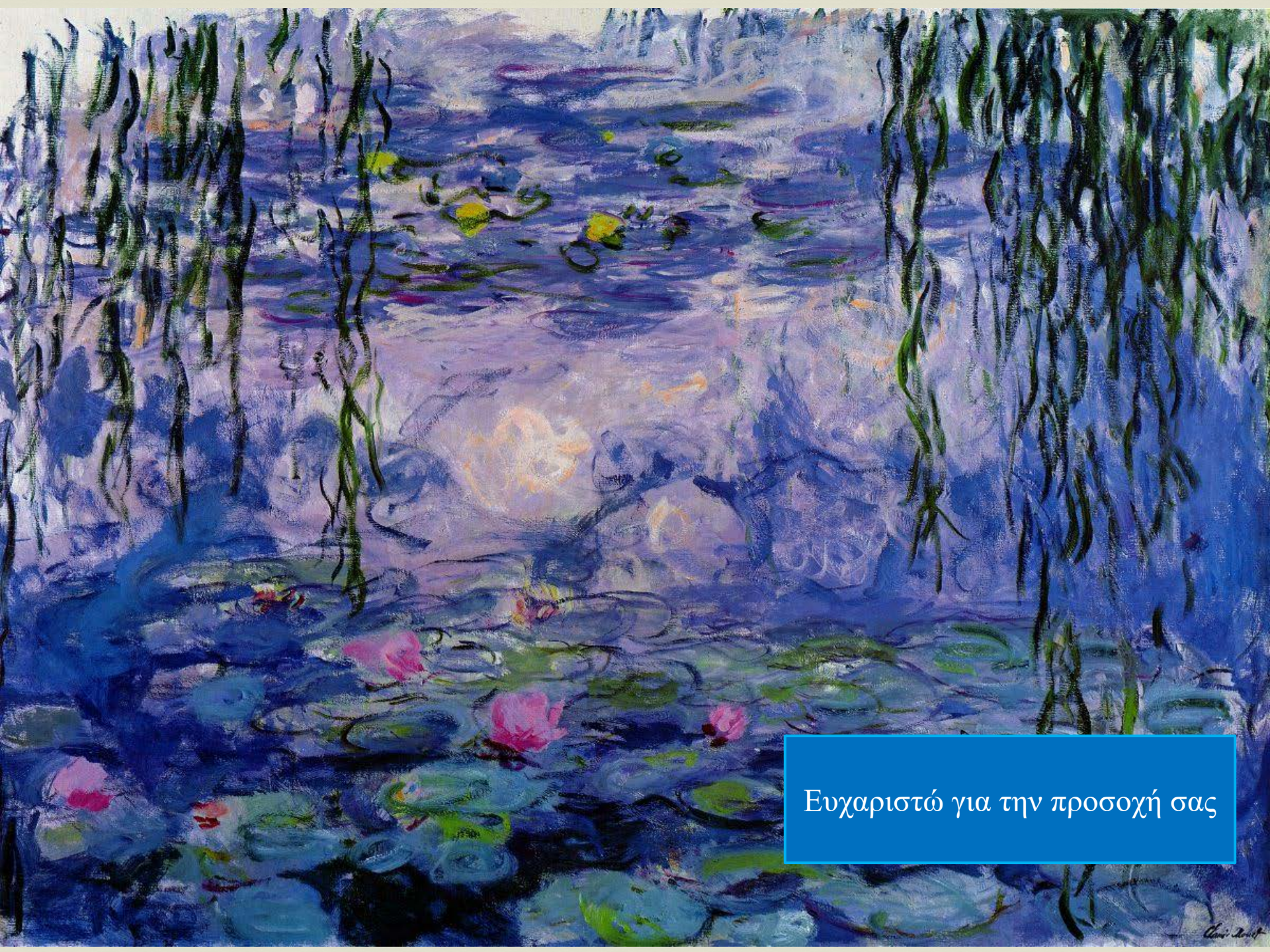


Identifiable Familial Syndromes Confer High Cancer Risk

Syndrome	Lifetime Cancer Risk
Familial Adenomatous Polyposis (FAP)	100% for CRC Up to 12% for Duodenal Cancer
Attenuated FAP	70% for CRC
MYH Polyposis	40-60% for CRC
Peutz Jegher's Syndrome	39% for CRC 54% for Breast
Juvenile Polyposis	40-70% for CRC >20% for Stomach/Pancreas/Small Bowel
Lynch Syndrome (Hereditary Nonpolyposis CRC)	50-80% for CRC 50% for Uterine Cancer



Σε αρκετές περιπτώσεις, όπως στην οικογενή πολυποδίαση [familial adenomatous polyposis coli (FAP)] μπορούν να υιοθετηθούν **προφυλακτικές καλά εδραιωμένες χειρουργικές επεμβάσεις** για την πρόληψη των εκδηλώσεων της νόσου, με έμφαση στην σημασία της έγκαιρης αναγνώρισης αυτών των δυνητικά κακοήθων νεοπλασμάτων που περιορίζουν τη ζωή.



Ευχαριστώ για την προσοχή σας