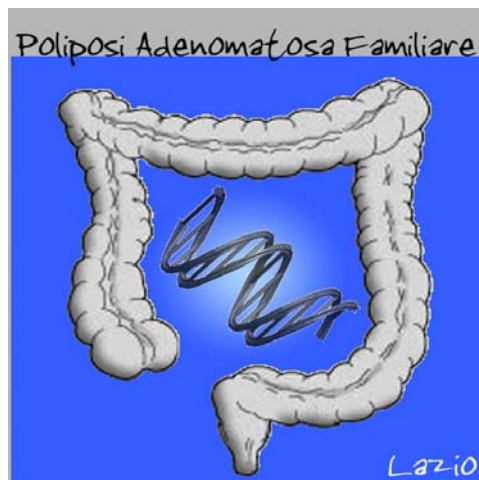


**Rete Regionale Malattie Rare (del. reg. 20 del 07/01/2005)
Regione Lazio
POLIPOSIS FAMILIARE ADENOMATOSA (FAP)**

LA POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIARE

- CONOSCIAMOLA INSIEME -



1. Che cos'è la Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP)?

E' una malattia ereditaria, rara, caratterizzata dalla presenza di un "tappeto" di polipi adenomatosi nel colon-retto, che compaiono in età giovanile (tra i 10 ed i 25 anni, più raramente tra i 25 ed i 45 anni).

2. Cosa sono i polipi adenomatosi?

I polipi adenomatosi sono tumori benigni a forma di fungo, le cui dimensioni variano da pochi millimetri ad alcuni centimetri. Solo questo tipo di polipi è definito "lesione precancerosa" in quanto si può trasformare in carcinoma del colon-retto nell'arco di 7-12 anni e deve essere asportato preventivamente. Nel caso della FAP, per la loro numerosità, i polipi adenomatosi non possono essere asportati endoscopicamente, per cui è necessario l'intervento chirurgico.

3. Quali sono i sintomi della FAP?

Nella maggior parte dei casi la FAP è asintomatica. In alcuni casi possono essere presenti: modifiche dell'alvo, presenza di sangue rosso vivo con le feci, anemia, dolori addominali persistenti, astenia, dimagrimento.

4. Come si fa la diagnosi?

La colonscopia consente la diagnosi della malattia (soggetto affetto) e permette di riconoscere il "tappeto" di polipi nel colon e nel retto.

5. Chi può esserne affetto?

Chi appartiene ad una famiglia portatrice di questa malattia e la eredita da uno dei genitori. Più raramente, un soggetto affetto da FAP può essere il primo membro familiare portatore della mutazione genetica.

6. Come si eredita?

I soggetti affetti da FAP hanno il 50% di probabilità di trasmettere la malattia a ciascuno dei propri figli. La malattia è determinata da un'alterazione (mutazione) a carico di un gene chiamato APC e si trasmette con il corredo genetico (DNA).

7. E' possibile effettuare un test genetico ai fini diagnostici?

Attraverso un prelievo di sangue è possibile verificare se si è portatori di una mutazione a carico del gene APC. Questo test viene effettuato solo in centri altamente specializzati. Da rilevare che la mutazione si può identificare in circa il 75% dei casi.

8. A cosa serve il test genetico?

Consente di individuare i soggetti portatori della malattia, anche prima della formazione dei polipi e, in base al risultato, di programmare i necessari controlli clinici.

9. Chi deve essere sottoposto al test genetico?

Il test genetico deve essere eseguito in prima istanza nel soggetto affetto da FAP.

Se la mutazione viene identificata nel soggetto affetto (maggioranza dei casi), si consiglia di estendere il test a tutti i familiari di primo grado, al fine di identificare i portatori della malattia.

Se la mutazione non viene identificata nel soggetto affetto, non è possibile eseguire il test nei familiari di I grado, che dovranno comunque essere considerati potenziali portatori della malattia e seguire un adeguato programma di sorveglianza clinica.

10. Cosa deve fare chi appartiene ad una famiglia FAP ed È portatore della mutazione?

Deve iniziare la sorveglianza endoscopica a partire dai 10-15 anni di età, o comunque immediatamente dopo il risultato del test genetico, ed eseguire una colonscopia annuale fino alla comparsa della poliposi.

11. Cosa deve fare chi appartiene ad una famiglia FAP con mutazione NON identificata?

Vedere punto 10.

12. Cosa deve fare chi appartiene ad una famiglia FAP con mutazione identificata ma NON HA ereditato la stessa ?

In questo caso il rischio di cancro del colon-retto è sovrapponibile alla popolazione generale, per cui si consiglia di eseguire una colonscopia dopo i 50 anni di età.

13. Che rischi corre chi è affetto da FAP?

Il soggetto affetto da FAP, qualora non venga sottoposto preventivamente ad intervento chirurgico, sviluppa nel 100% dei casi un carcinoma coloretale in età giovanile

14. Come si cura?

Con un intervento chirurgico di asportazione totale del colon, con conservazione parziale o sostituzione del retto. Generalmente, dopo tale intervento, si mantiene una buona qualità di vita.

15. Sono necessari controlli clinici dopo l'intervento chirurgico?

Nella FAP si possono sviluppare anche polipi dello stomaco e del piccolo intestino, tumori della tiroide e desmoidi della parete addominale. E' pertanto necessario effettuare periodici controlli clinici programmati in base alle linee guida correnti.

16. A chi si deve rivolgere chi sospetta di appartenere ad una famiglia FAP?

Al Centro di Riferimento o ai Presidi della Regione dove è presente un'equipe dedicata interdisciplinare composta da gastroenterologi, chirurghi dell'apparato digerente, genetisti, psicologi e pediatri (vedi informazioni sul retro della pagina).

CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE:

ISTITUTO REGINA ELENA

S.S.D. di Gastroenterologia e Endoscopia Digestiva

Via Elio Chianesi 53, 00144 Roma

Responsabile Prof. G. Viceconte

Responsabile Centro di riferimento e Ambulatorio per i Tumori ereditari del colon:

D.ssa V. Stigliano, Tel 06/52665015; Fax 06/52665012

Chirurgia Digestiva - Prof. M. Cosimelli

Patologia Clinica – Dr.ssa L.Conti, Dr. M. Giacomini, Dr.ssa A Martayan

PRESIDI REGIONALI:

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

S.C. di Chirurgia ed Endoscopia Digestiva

Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma

Responsabile: Prof. L. Dall'Oglio

Tel 06 68592841; Fax 06 68582841

Università degli Studi "La Sapienza"

A.O. S. Camillo Forlanini - UOC Genetica Medica

Circonvallazione Gianicolense 87, 00152 Roma

Responsabile: Prof.ssa P. Grammatico

Consulenza Genetica: D.ssa S. Majore, D.ssa R. Rinaldi

Tel 06 58704622; 06 58704355; Fax 06 58704647

A.C.O. S. Filippo Neri

UOC di Gastroenterologia

Via G. Martinotti 20, 00135 Roma

Referente: Dott. Roberto Luchetti

Tel 06 33062245