

Haigusjuht

Lynchi sündroom

Steve Astok

Radioloogia 3. aasta resident

Talv 2010/2011

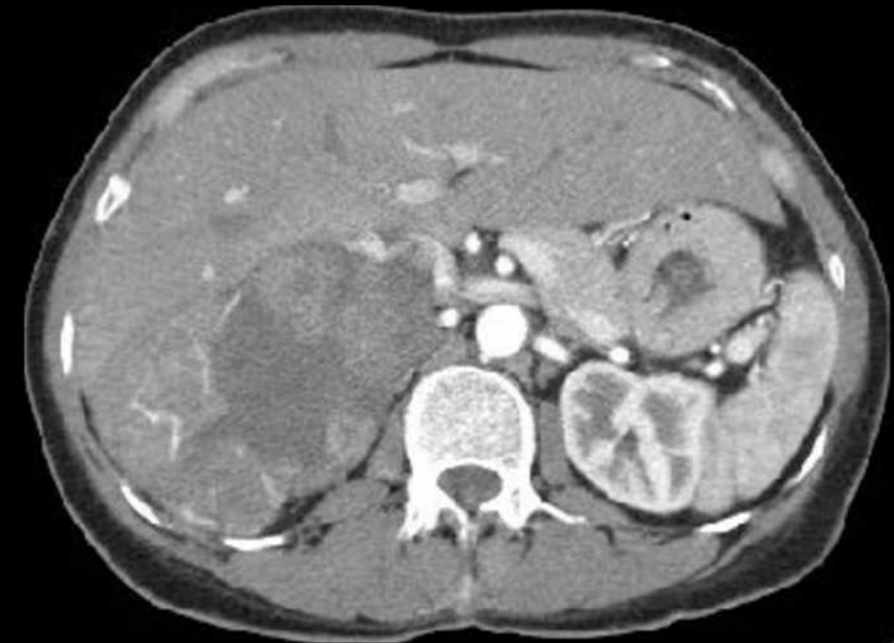
N50

- Menstruatsioonid muutunud ebaregulaarseks, vererohkeks
- Transvaginaalne UH - endomeetrium 2,1 cm; emakas kajavaene ala 2,7 x 1,6 cm - polüüp?
- Hüsteroskoopia - emakaõõs mahukas, tagaseinast lähtub laial jalal verduv, pehmekeeline (lagunev?) tumoroosne moodustis 2,5 x 1,5 cm. Tuumor eemaldatud tüki kaupa diatermolinguga
- Histoloogia - endomeetriumi pahaloomuline kasvaja

Talv 2010/2011

N50

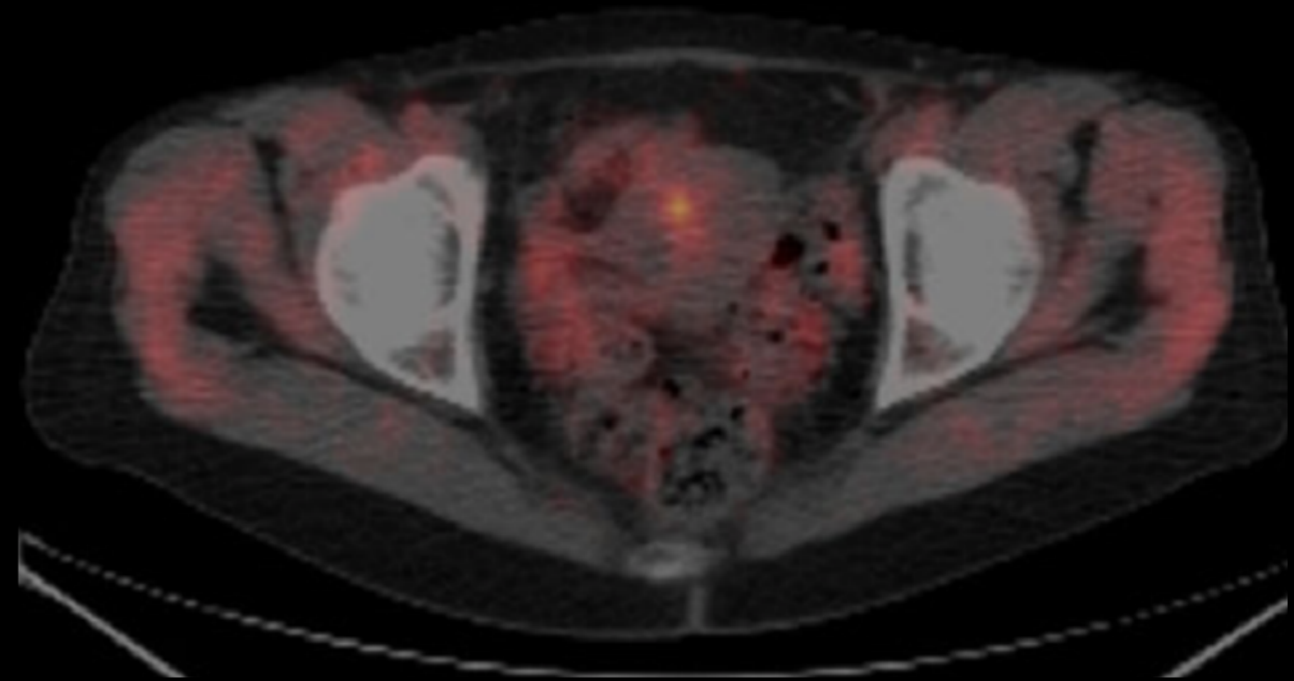
- KT
 - Parema neerupealise projektsioonis 11 cm ebaühtlaselt kontrasteeruv lisamass
 - Paraaortaalsel/parakavaalsel kuni 1 cm lümfisõlmi
 - Endomeetrium 0,9 cm, ebaühtlase struktuuriga



Kevad 2011

N50

- Parempoolne tuumornefrektoomia koos parema neeruarteriga külgnevate lümfisõlmede eemaldamisega
 - Histoloogia - feokromotsütoom
- FDG-PET/KT - tuumoriks sobilik märkaine kogum endomeetriumi projektsioonis
- Radikaalne hüsterektoomia koos adnekside ja iliakaalsete lümfisõlmede eemaldamisega
 - Histoloogia - endomeetriumi adenokartsinoom



Suvi 2018

N58

- Vasaku kopsu ülasagarasse tekkinud 1 cm metastaasikahtlane sõlm
- Torakoskoopiline resektsioon
 - Histoloogia - feokromotsütoomi metastaas
- Feokromotsütoomi leviku hindamiseks MIBG SPET/KT - normleid
 - MIBG - metajodobensüülguanidiin
 - Noradrenaliini analoog - adrenergilise koe visualiseerimine
 - Feokromotsütoomi puhul spetsiifilisus kuni 100%^[1]



Talv 2018/2019

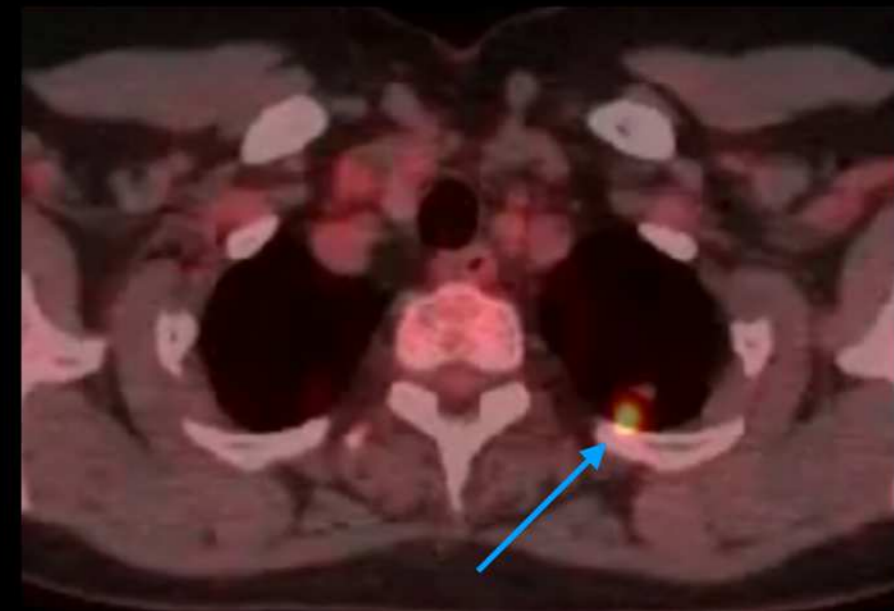
N58

- Geneetiku konsultatsioon MEN2 sündroomi kahtlusel - ei leidnud kinnitust
- MEN - mitmikendokriinne neoplaasia^[2]
- MEN1
 - Kõrvalkilpnäärme hüperplaasia
 - Pankrease tuumor
 - Hüpofüüsi adenoom
 - Kopsu kartsinoid
- MEN2
 - Medullaarne kilpnäärmevähk
 - Feokromotsütoom

Kevad 2020

N59

- KT
 - Vasakule retroperitoneaalsele tekkinud sõlm
- FDG-PET/KT-I metaboolset aktiivsed kolded
 - Vasakus kopsus apikaalsel
 - Vasakul retroperitoneaalsel
 - Parema ureetri jäänukis
- MIBG SPET/KT
 - Patoloogilisi märkaine kogumeid ei esine
 - FDG-PET/KT-I ilmselt refluks kusepõiest ureeteri jäänukisse



Kevad/suvi 2020

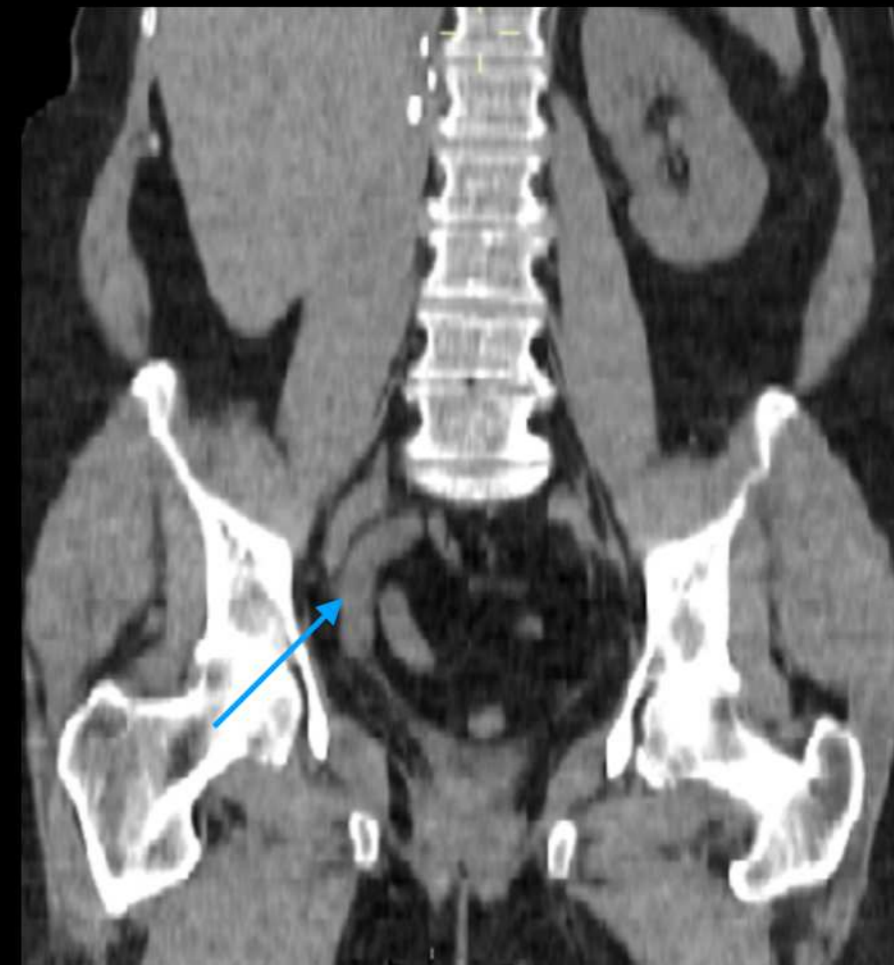
N60

- Retroperitoneaalne sõlm eemaldatud
 - Histoloogia - adrenokortikaalse kartsinoomi metastaas
 - Vaadatud üle ka 2011. aasta preparaadid - ka seal feokromotsütoomi asemel adrenokortikaalne kartsinoom
- Vasaku kopsu sõlm eemaldatud
 - Histoloogia - adrenokortikaalse kartsinoomi metastaas

Sügis 2020

N60

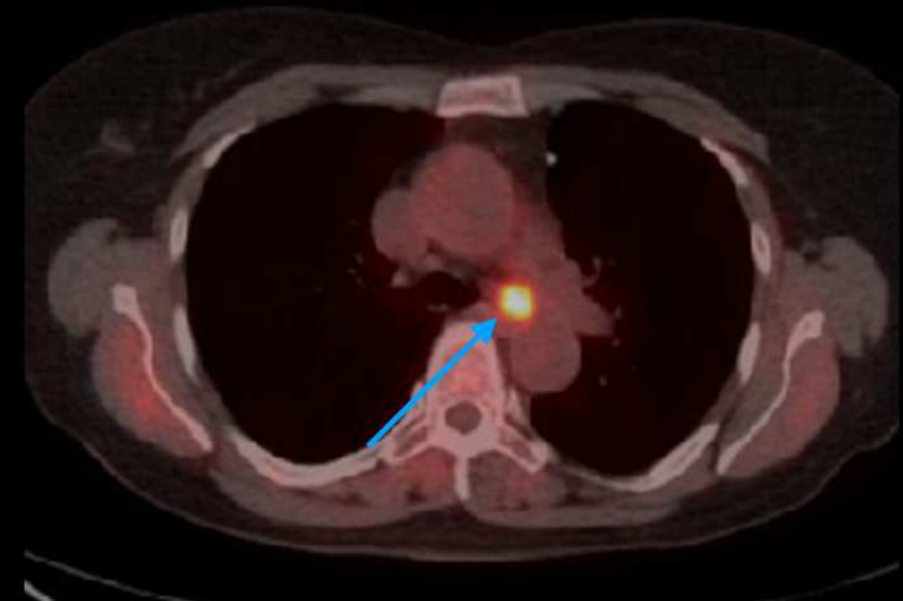
- FDG-PET/KT-I metaboolselt aktiivsed kolded
 - Mediastiinumis
 - Vaagnas
 - Parema ureetri jäänukis, KT-I samas piirkonnas tihenemist
- Mediastiinumi ja vaagna kolded eemaldatud
 - Histoloogia - adrenokortikaalse kartsinoomi metastaasid
- Ureetri könt resetseeritud
 - Histoloogia - papillaarne uroteliaalne kartsinoom



Talv 2020/2021

N60

- Töötervishoiu arsti juures Hb 88 g/L
- Kolonoskoopia patoloogiata
- Gastroskoopial maos mitu tumoroosset moodustist
 - Histoloogia - neuroendokriinne kartsinoom
- FDG-PET/KT-I metaboolselt aktiivsed kolded
 - Mediastiinumis
 - Mao seinas
 - Alakõhus



Talv 2010/2011

N50

- Senised kasvajakad
 - Endomeetriumi adenokartsinoom
 - ~~Parema neerupealise feokromotsütoom~~
Adrenokortikaalne kartsinoom, mitmed metastaasid
 - Papillaarne uroteliaalne kartsinoom
 - Neuroendokriinne kartsinoom
- Geenipaneeli sekveneerimine
 - Deletsioonid MSH2 ja EPCAM geenis

Lynchi sündroom ehk pärilik mittepolüpoosne jämesoolevähk^{[3],[4]}

- Mutatsioon(id) DNA valepaardumise parandamise (*mismatch repair*) eest vastutavates geenides (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) või EPCAM geenis

Cancer site	MLH1			MSH2 ^Δ			MSH6			PMS2		
	Female	Male	Both	Female	Male	Both	Female	Male	Both	Female	Male	Both
Any Lynch cancer	71 to 81%	71 to 72%	71 to 90%	61 to 84%	52 to 75%	52 to 84%	62 to 65%	41 to 47%	58 to 73%	-	-	34 to 52%
Colorectal	35 to 57%	39 to 78%	35 to 90%	26 to 68%	31 to 63%	52 to 84%	20 to 30%	12 to 69%	18 to 58%	12 to 15%	13 to 20%	12 to 52%
Endometrial	20 to 57%	-	-	21 to 71%	-	-	17 to 71%	-	-	13 to 15%	-	-
Gastric	3 to 15%	6 to 37%	Up to 37%	13 to 19%	5 to 20%	Up to 20%	1 to 4%	1 to 8%	Up to 8%	-	-	Unknown*
Ovarian	8 to 20%	-	-	12 to 38%	-	-	1 to 11%	-	-	3 to 5%	-	-
Ureter/kidney	2 to 5%	4 to 5%	Up to 5%	6 to 19%	6 to 18%	Up to 19%	1 to 5%	1 to 2%	Up to 5%	-	-	Up to 4%
Bladder	1 to 5%	4 to 11%	Up to 11%	3 to 8%	4 to 13%	Up to 13%	1 to 2%	1 to 8%	Up to 8%	-	-	Unknown*
Prostate	9 to 14%			24 to 30%			9 to 30%			Up to 5%		
Breast [¶]	Up to 19%			Up to 16%			Up to 14%			Up to 15%		
Brain	Up to 2%			Up to 8%			Up to 4%			-		
Small bowel	Up to 4%			Up to 8%			Up to 4%			Unknown*		
Pancreatobiliary	Up to 5%			Up to 5%			Unknown*			Unknown*		
Skin	Up to 4%			Up to 10%			Up to 4%			Unknown*		

* Data are insufficient to make a determination.

¶ There is ongoing debate as to whether breast cancer is a Lynch syndrome associated cancer.

Δ Cancer risks in individuals with a pathogenic *EPCAM* variant are similar to those with a pathogenic *MSH2* variant.

Lynchi sündroomiga patsientide jälgimine^[5]

- Kolonoskoopia 1-2 aasta tagant
- Gastroduodenoskoopia 2-4 aasta tagant
- Transvaginaalne UH, endomeetriumi biopsia, CA-125 iga aasta - palju valepositiivseid
 - Profülaktiline hüsterektoomia koos munasarjade eemaldamisega
- Dermatoloogi vastuvõtt 1-3 aasta tagant
- Muu testimine sõltuvalt geenimutatsioonist ja perekondlikust anamneesist

Tänuõnad

- dr Eve Kelk
- dr Anne Poksi

Kasutatud allikad

- [1] <https://doi.org/10.1148/rg.24si045506>
- [2] P. Laidre, T. Kahre. Pärilikkus ja mitmikkasvajad. Eesti Arst 2019; 98(6):334–338.
- [3] V. Mikita, K. Joost, P. Laidre, K. Toome, N. Tõnisson, J. Soplepmann, E. Rebane, O. Kostina, H. Roomere. Päriliku jämesoolevähiga patsientide geneetilise konsulteerimise ja jälgimise juhend. Eesti Arst 2012; 91(5):269–275.
- [4] <https://www.uptodate.com/contents/lynch-syndrome-hereditary-nonpolyposis-colorectal-cancer-clinical-manifestations-and-diagnosis>
- [5] <https://www.uptodate.com/contents/lynch-syndrome-hereditary-nonpolyposis-colorectal-cancer-cancer-screening-and-management>