

Riepilogo in linguaggio semplice di:

*ERN GENTURIS: Linee guida per la sorveglianza del cancro per le persone con sindrome del tumore amartoma PTEN (PHTS)*

## INTRODUZIONE

La sindrome tumorale/amartomatosa legata a PTEN (PHTS) è causata da varianti del gene PTEN (omologo della fosfatasi e della tensina). La PHTS è associata ad un aumento del rischio di tumori della mammella, della tiroide, dell'endometrio, del rene e del colon-retto. Si tratta di una condizione rara, la cui diagnosi è basata su test genetici. La sorveglianza è considerata fondamentale per rilevare i tumori in epoca precoce e per la cura delle persone affette.

## OBIETTIVI DELLA LINEA GUIDA

Le linee guida per la sindrome tumorale/amartomatosa legata a PTEN (PHTS) sono state create per aiutare gli operatori sanitari a fornire la sorveglianza più aggiornata per le persone con questa condizione. Esse sono state redatte sulla base delle migliori evidenze disponibili e del consenso di esperti nell'assistenza e nella cura delle persone affette da PHTS e sono regolarmente aggiornate per tenere conto di nuove acquisizioni scientifiche. Ci si attende che i medici seguano queste linee guida, a meno che non vi siano motivazioni cliniche convincenti che inducano a fare altrimenti per casi specifici.

## SCOPO E SCOPO DELLA LINEA GUIDA

Le linee guida sono destinate alla sorveglianza oncologica di individui con PHTS. Esse stabiliscono, per ogni tipo di cancro, quali indagini dovrebbero essere utilizzate per la sorveglianza, a quale età questa va iniziata e con quale frequenza vanno ripetuti gli esami.

## RACCOMANDAZIONI CHIAVE

Neoplasia	Indagini	Frequenza	Età d'inizio
Carcinoma tiroideo	Ecografia	Ogni anno	18 anni
Carcinoma mammario	Risonanza magnetica Mammografia	Ogni anno Ogni 2 anni	30 anni
Carcinoma renale	Ecografia	Ogni 2 anni	40 anni
Carcinoma endometriale	Non consigliate* Per persone sottoposte a screening: Ecografia	*per persone sottoposte a screening: annuale	*(40)

**Dichiarazione di non responsabilità:** il contenuto di questa sintesi è basato sulle "GENTURIS Cancer surveillance guideline for individuals with PTEN Version 14 (05.09.2019)".

Cancro coloretale	Seguire le linee guida per lo screening nella popolazione generale	-	-
-------------------	--	---	---

Oltre ai test sopra elencati, le linee guida raccomandano di offrire intervento chirurgico mammario di riduzione del rischio a soggetti di sesso femminile. \*La sorveglianza può essere considerata nell'ambito di sperimentazioni cliniche