



## P-051 - GASTRECTOMÍA PROFILÁCTICA EN UNA FAMILIA CON MUTACIÓN EN EL GEN DE E-CADHERINA (CDH1)

I. Caravaca García, N. Rojas Bonet, D. Negre Parra, P. Sansó Vergeli, E. Ruiz de la Cuesta García-Tapia, J. Ruiz Taboada, E. Gracia Alegría y F. Lluís Casajuana

Hospital General Universitario, Alicante.

### Resumen

**Introducción:** La E-cadherina es una proteína de adhesión celular cuya mutación aumenta el riesgo de cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH). En 1998 fue la primera vez que se demostró la alteración genética en una familia maorí con múltiples casos de CGDH y en 1999 se establecieron las directrices para el tratamiento del CGDH por el Consorcio Enlace de Cáncer Gástrico Internacional (CECGI). Actualmente se conocen poco más de 45 familias con mutación del gen CDH1 y CGDH.

**Casos clínicos:** Se trata de dos pacientes de 45 y 39 años, hermanos (paciente 1 y paciente 2) con antecedentes familiares de CGDH asociado a mutación en el gen CDH1 (cadherina-E). Dicha alteración sigue un patrón de herencia AD con una penetrancia del 80% aproximadamente. En la familia ha habido 9 familiares fallecidos por cáncer gástrico (entre 48 y 78 años de edad), 4 familiares mujeres con el estudio genético positivo a las que no se les ha practicado gastrectomía, 3 familiares (2 mujeres y 1 hombre) a los que se les ha practicado gastrectomía profiláctica y 1 hombre pendiente del estudio genético. Ambos pacientes presentaban la alteración genética del CDH1 presente en la familia (variante c.48G > A; p.Q16Q en el exón 1) por lo que se recomendaba seguimiento médico y endoscópico; o bien tratamiento quirúrgico profiláctico. Se realizó en primer lugar un estudio médico en el que se comprobó la normalidad de la gastroscopia y de la colonoscopia; únicamente hallando presencia de H. pylori en el paciente 2 administrándose terapia erradicadora. En nuestro caso se optó por la gastrectomía total profiláctica debido a la elevada penetrancia de cáncer gástrico difuso familiar en la familia pese a que no existieran datos macroscópicos ni microscópicos de carcinoma. A ambos pacientes se les realizó gastrectomía total D1 laparoscópica y anastomosis en Y de Roux, ampliando la incisión subcostal izquierda para extraer la pieza quirúrgica que no mostraba alteración a nivel macroscópico. El paciente 1 tras la gastrectomía evolucionó favorablemente, realizándose el tránsito esófago-yeyunal al 3<sup>er</sup> día post-operatorio sin apreciarse fugas, tolerando dieta oral y siendo alta al 7<sup>o</sup> día post-operatorio. En el paciente 2 se evidenció una pequeña fuga anastomótica en el tránsito esófago-yeyunal al 5<sup>o</sup> día post-operatorio y se colocó mediante endoscopia una prótesis esofágica. Asimismo presentó infección superficial de la herida quirúrgica que requirió cierre por segunda intención y fue dado de alta al 19<sup>o</sup> día post-operatorio tolerando dieta oral y pendiente de la retirada de la prótesis esofágica en 4 semanas aproximadamente. En ambos casos la anatomía patológica de las muestras remitidas no presentaba focos de carcinoma.

**Discusión:** Se optó por la cirugía profiláctica debido a los múltiples casos de enfermedad y fallecimiento por cáncer gástrico existentes en la familia en relación con la mutación citada del gen CDH1, asumiendo que pese a la morbimortalidad de la gastrectomía total, ésta era la mejor opción dada la penetrancia de la mutación. Además aunque en el seguimiento médico no existan signos de enfermedad, un porcentaje importante de casos presenta focos de carcinoma con estudio previo negativo.