



## P-364 - GASTRECTOMÍA TOTAL PROFILÁCTICA EN PORTADORA SANA DE LA MUTACIÓN CDH1

B. Manso Abajo, E. York Pineda, S. González Ayora, D. Corté Guiral, M.L. Sánchez de Molina Rampérez, C. Levano Linares, P. Vorwald y A. Celdrán Uriarte

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

### Resumen

**Introducción:** El cáncer gástrico difuso hereditario es un tipo de cáncer altamente agresivo, que aparece en edades tempranas, cuyo diagnóstico se lleva a cabo en fases tardías de la enfermedad y que, por ello, tiene muy mal pronóstico. Se debe a mutaciones germinales en el gen CDH1 (cromosoma 16q22.1) que codifica la proteína de adhesión celular E-cadherina y se transmite de forma autosómica dominante con alta penetrancia. El riesgo de tener este tipo de cáncer en portadores de la mutación CDH1 es del 80%, con una edad media de aparición de 38 años. Dado que no existen pruebas de screening eficaces, la gastrectomía total profiláctica está ampliamente recomendada en aquellos individuos portadores de la mutación del gen CDH1. Es necesario el consejo y apoyo multidisciplinar entre cirujanos, nutricionistas, expertos en genética y psiquiatras para dar a los pacientes con esta mutación un tratamiento adecuado.

**Caso clínico:** Mujer de 35 años, casada y con 2 hijos, portadora de la mutación CDH1 Thr112fsX116. Entre sus antecedentes familiares, padre, tío paterno y tía paterna fallecidos por cáncer gástrico. Madre fallecida por cáncer de colon. Tía paterna viva intervenida de cáncer gástrico. Se decide realizar una gastrectomía total profiláctica laparoscópica. Como complicación intraoperatoria, se tuvo que rehacer la anastomosis esofagoyeyunal por angulación y estenosis de la misma. El postoperatorio, cursó sin complicaciones y se pudo dar el alta hospitalaria el 6º día postoperatorio con buena tolerancia oral. El análisis de la pieza quirúrgica mostró ausencia de malignidad. La paciente está en seguimiento en las consultas de endocrino para un buen control nutricional. En las consultas de cirugía estamos pendientes de realizar un tránsito digestivo y una endoscopia por clínica de esofagitis biliar, que puede estar en relación a un asa alimenticia corta debido a la complicación intraoperatoria que tuvimos. Además acude a la consulta de psiquiatría regularmente por depresión en relación a las limitaciones de su nueva situación física, a la culpabilidad por transmitir a sus hijos la enfermedad y al miedo de tener otros tumores, ya que tiene una probabilidad mayor de tener cáncer de mama (lobulillar) y colon. El oncólogo encargado de la consulta de consejo genético, le revisa anualmente con una colonoscopia y una resonancia magnética de mama.

**Discusión:** En pacientes portadores de mutaciones en el gen CDH1 es recomendable llevar a cabo una gastrectomía total profiláctica debido el alto riesgo de desarrollar una cáncer gástrico a lo largo de su vida y a la imposibilidad de un diagnóstico precoz. Dado el alto impacto que ocasiona en el

paciente la presencia de la mutación y el tratamiento tan agresivo que hay que llevar a cabo, es aconsejable la colaboración de un equipo multidisciplinar para ofrecer el tratamiento global más adecuado.