



## P-483 - POLIPOSIS GÁSTRICA MASIVA ASOCIADA AL GEN SMAD-4: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Hernández Pérez, M. Rodríguez, Y.Y. Aguilera Molina, F.C. Parreño Manchado, A. Abdel-Lah Fernández, A. García-Plaza y L. Muñoz Bellvis Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

### Resumen

**Introducción:** Los pólipos gástricos son un hallazgo incidental al realizar una endoscopia digestiva alta por otra indicación. Es importante su diagnóstico por el potencial de malignización que presentan algunos tipos histológicos. El tipo más frecuente es el pólipo hiperplásico que generalmente aparece localizado a nivel del antro gástrico y como lesión solitaria aunque hasta en un 20% de los casos las lesiones son múltiples. Generalmente asintomáticos, las manifestaciones más frecuentes son: dispepsia, dolor abdominal, hemorragia digestiva, anemia o síntomas obstructivos cuando alcanzan gran tamaño. Raramente evolucionan a neoplasia, aunque se asocian con un mayor riesgo de aparición de tumores sincrónicos en el resto de la mucosa gástrica. En los últimos años se ha demostrado una fuerte asociación con: Algunos tipos de gastritis crónica (autoinmune, asociada a *H. pylori*), con los estomas de gastroenterostomía, la anemia perniciosa y la hipergastrinemia. La poliposis hiperplásica gástrica es una entidad caracterizada por la presencia de 50 o más pólipos hiperplásicos en estómago. Se asocia a adenocarcinoma gástrico y neoplasia colorrectal. Presentamos un caso de poliposis gástrica masiva asociada al gen SMAD-4, que fue diagnosticado y tratado por nuestro equipo.

**Caso clínico:** Se trata de un varón de 28 años con antecedentes personales de heminefrectomía superior izquierda y hernioplastia bilateral que presenta un síndrome anémico de 3 años de evolución secundario a un pólipo gástrico localizado a nivel del fundus (anatomía patológica: pólipo degenerativo). En seguimiento por el servicio de Digestivo mediante la realización de múltiples controles endoscópicos, el último de ellos es informado como poliposis hiperplásica fúndica difusa. Ante la presencia de este pólipo y descartándose resección endoscópica por la gran base de implantación del mismo, se decide intervención quirúrgica cuatro meses después del último control endoscópico. Durante la misma se realiza gastroscopia intraoperatoria, por si existiera la posibilidad de realizar una gastrectomía polar superior, evidenciándose múltiples lesiones polipoideas a lo largo de toda la cavidad gástrica, por lo que se decide realización de gastrectomía total y reconstrucción en Y de Roux. La anatomía patológica es informada como gran cantidad de formaciones polipoideas, en su mayor parte pediculadas, elásticas y confluentes. Parte de la superficie de las mismas presenta coloración violácea y aspecto hemorrágico. Al corte se aprecia tejido elástico, blando, brillante y con aspecto edematoso. Tras la secuenciación del DNA se mutaciones del gen SMAD-4.

**Discusión:** La mayor parte de los casos de poliposis juvenil presenta mutaciones en alguno de los tres genes asociados con la enfermedad: SMAD4, BMPR1A y PTEN presentándose en todos los casos con un patrón de herencia autosómico dominante. En nuestro caso no existían antecedentes

familiares conocidos de poliposis, lo que hace pensar en una mutación de novo. Contrariamente a lo descrito en otros casos, en este paciente los pólipos sólo se han evidenciado en el estómago. El caso expuesto es uno de los pocos casos descritos en bibliografía en los que se ha encontrado una mutación patogénica en SMAD4.