



## P-241 - CÁNCER COLORECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO

J.J. Arenal Vera<sup>1</sup>, C. Tinoco Carrasco<sup>1</sup>, M.A. Torres<sup>1</sup>, C. Benito Fernández<sup>1</sup>, M.A. Citores Pascual<sup>2</sup>, A. Vara Castrodeza<sup>1</sup> y B. Madrigal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Río Hortega. <sup>2</sup>Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo, A Coruña.

### Resumen

**Introducción:** El cáncer colorectal en adolescentes varía entre el 0,3 y 1,5 por millón de habitantes, en países occidentales. Presentamos un caso de cáncer colorectal hereditario tras diagnosticar y tratar por cáncer de recto a un niño de 14 años.

**Caso clínico:** Varón de 14 años de nacionalidad paraguaya con antecedentes familiares de neoplasia de colon: abuela y dos hermanos de esta lo presentaron. Acude a nuestro hospital por vómitos y diarrea con restos hemáticos con exploración normal. La analítica muestra 9,8 g/dL de hemoglobina sin leucocitosis, por lo que se decide el ingreso para descartar enfermedad inflamatoria intestinal. Colonoscopia: tumor a 15 cm del margen anal. Como estudio de extensión se realizan RMN y TAC, que delimitan la masa en 6,4 × 6 × 4,4 cm, infiltrando pared posterior del la vejiga. Biopsia: adenocarcinoma. El paciente es sometido a radio-quimioterapia preoperatoria, disminuyendo el tamaño del tumor. A las 6 semanas es intervenido practicándose escisión total del mesorrecto junto con la extirpación de la cara posterior de vejiga. Se practica ileostomía en asa, que se cierra a la tres semanas de la operación. Previamente a la laparotomía se colocó un catéter doble J bilateral. Anatomía patológica: adenocarcinoma ulcerado e infiltrante en recto que invade la muscular externa vesical, con diferenciación mucosecretora. Fascia mesorectal íntegra. 12 ganglios con linfadenitis granulomatosa. No invasión vascular ni perineural. Quimioterapia postoperatoria con oxiplatino + xeloda. Tras 43 meses de seguimiento se halla libre de enfermedad. Durante los años de seguimiento tres hijas del hermano de su abuela, han sido diagnosticadas por cáncer colorectal, las tres con edades inferiores a 40 años. Se ha realizado estudio inmunohistoquímico del tumor de nuestro paciente, detectándose pérdida de expresión de las proteínas MLH1 y PMS2.

**Discusión:** Juventud en el diagnóstico e historia familiar positiva son datos que deben alertar para remitir los casos sospechosos para diagnóstico y consejo genético. Estos hechos pueden consultarse en los criterios de Amsterdam y Bethesda. La identificación temprana de la mutación puede suponer un descenso en la mortalidad observada en estas familias.