



## 170 - ANÁLISIS DE MUTACIONES GERMINALES EN PACIENTES CON MÚLTIPLES ADENOMAS COLORRECTALES

G. Hernández<sup>1</sup>, A. Hernández-Mesa<sup>2</sup>, J.F. Pacheco<sup>2</sup>, M. Carrillo-Palau<sup>1</sup> y E. Quintero<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio Aparato Digestivo, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife. <sup>2</sup>Facultad de Medicina, Universidad de La Laguna.

### Resumen

**Introducción:** En el 1,1% de los pacientes que se realizan una colonoscopia de cribado de cáncer colorrectal se detectan  $\geq 10$  adenomas. Existe controversia sobre cuándo solicitar un estudio genético en estos pacientes.

**Objetivos:** Evaluar: 1) la adherencia a la solicitud de un estudio genético según la guía de la AEG/semFYC, 2) la prevalencia de mutaciones germinales tras la incorporación de paneles multigen, 3) factores predictores de mutación germinal en pacientes con  $\geq 10$  adenomas colorrectales.

**Métodos:** Estudio retrospectivo que incluyó 199 pacientes con  $\geq 10$  adenomas, divididos en dos grupos para su análisis (10-19, n = 124 vs  $\geq 20$ , n = 75 adenomas) entre enero 2015 y diciembre 2019. Se recogió información sobre estudios genéticos (gen específico vs panel multigen: APC, ATM, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11 Y TP53) y endoscópicos realizados, histología, variables demográficas y clínicas. Se aplicó un análisis de regresión logística multivariado para el estudio de factores predictores de mutación germinal patogénica.

**Resultados:** Se solicitó un estudio genético al 97,8% de los pacientes que cumplían criterios clínicos. Se identificaron mutaciones germinales patogénicas en el 5,4% de pacientes, 4/50 (8%) vs 0/22 en el grupo  $\geq 20$  vs 10-19 adenomas, respectivamente. Estas mutaciones se presentaron únicamente en MUTYH. Se precisó una media de  $2,13 \pm 1,11$  vs  $2,54 \pm 1,33$  colonoscopias para alcanzar un total de  $\geq 10$  adenomas acumulados en el grupo de  $\geq 20$  vs 10-19 adenomas. No se identificó ningún factor clínico, endoscópico ni histológico como predictor de mutación germinal.

**Conclusiones:** Se identificaron mutaciones germinales patogénicas en el 8% de los pacientes con  $\geq 20$  adenomas. Estudios prospectivos incluyendo un mayor tamaño muestral son necesarios para confirmar estos resultados.