



Gastroenterología y Hepatología



<https://www.elsevier.es/gastroenterologia>

182 - UTILIDAD DEL MODELO PREDICTIVO PREMM5 EN EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE LYNCH

A. Delgado Maroto¹, P.P. Amado Villanueva¹, C. Diéguez Castillo¹ y A. Barrientos Delgado²

¹Aparato Digestivo, Hospital Torrecárdenas, Almería. ²Aparato Digestivo, Hospital Clínico San Cecilio, Granada.

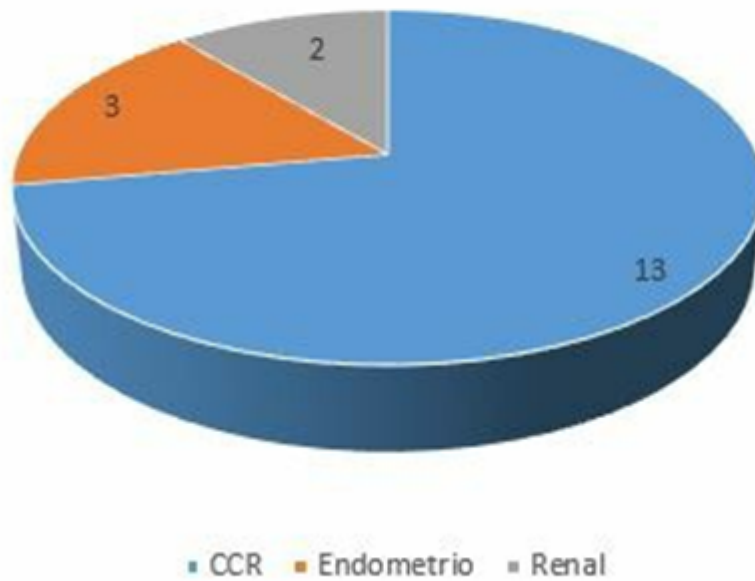
Resumen

Objetivos: El modelo PREMM5 es un algoritmo de predicción clínica que estima la probabilidad de que un individuo sea portador de una mutación germinal en los genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 o EPCAM responsables del síndrome de Lynch. El objetivo de nuestro estudio es valorar la utilidad del modelo PREMM5 en comparación con los criterios tradicionales de Amsterdam II y Bethesda revisados para identificar sujetos con alta sospecha de padecer síndrome de Lynch.

Métodos: Estudio descriptivo en el que se incluyen pacientes con diagnóstico de síndrome de Lynch en seguimiento en la consulta de alto riesgo del Complejo Hospitalario Torrecárdenas. Se han registrado las siguientes variables: edad, sexo, antecedentes personales y familiares de 1º y 2º grado de tumores del espectro Lynch, edad de diagnóstico, criterios Amsterdam II y Bethesda revisados, PREMM5 (siendo positivo un valor > 2,5%), inmunohistoquímica (IHQ) y mutación germinal.

Resultados: La edad media es 47,1 años y el 65,5% son varones. El 55,2% (16/29) han padecido cáncer mostrándose los tipos de tumores en la figura, presentado 2 sujetos tumores metacrónicos de CCR-endometrio y CCR-renal respectivamente. La edad media al diagnóstico es de 40,3 años, siendo en 5 casos detectados en la vigilancia tras el diagnóstico de síndrome de Lynch. En las piezas quirúrgicas de 6 de los tumores se realizaron IHQ, 5 en CCR y 1 en endometrio. El resultado fue positivo en 5 casos detectando en 3 pérdida de expresión para MLH1/PM2 y en 2 pérdida para MSH2/MSH6. El 65,5% de los sujetos cumplían criterios Amsterdam II, un 48,3% criterios Bethesda revisados y un 82,8% mostraron un modelo PREMM5 positivo.

Tumores en pacientes con síndrome de Lynch



Conclusiones: Los resultados ponen en valor la utilidad del modelo predictivo PREMM5 siendo recomendable implementar su uso en la práctica clínica diario con la finalidad de mejorar la detección de familias susceptibles de padecer síndrome de Lynch.