



## CARACTERIZACIÓN Y RENTABILIDAD DEL CRIBADO ENDOSCÓPICO EN PACIENTES PORTADORES DE VARIANTE PATOGENICA GERMINAL EN CDH1 EN ESPAÑA

Joaquín Castillo-Iturra<sup>1</sup>, Joan Llach<sup>1</sup>, Irina Luzko<sup>1</sup>, Lara Aguilera<sup>2</sup>, Adrià López<sup>2</sup>, Inmaculada Salces<sup>3</sup>, Maite Herraiz<sup>4</sup>, Virginia Piñol<sup>5</sup>, Gemma Llord<sup>6</sup>, Joaquin Cubiella<sup>7</sup>, Pilar Diez<sup>8</sup>, Carmen Poves<sup>9</sup>, Fernando Martínez<sup>10</sup>, Ana Guerra<sup>11</sup>, Francesc Balaguer<sup>1</sup> y Leticia Moreira<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona. <sup>2</sup>Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. <sup>3</sup>Hospital 12 de Octubre, Madrid. <sup>4</sup>Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona. <sup>5</sup>Hospital Universitari de Girona Doctor Josep Trueta, Girona. <sup>6</sup>Hospital Universitari Parc Tauli, Terrassa. <sup>7</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Ourense, Ourense. <sup>8</sup>Hospital Rio Hortega, Valladolid. <sup>9</sup>Hospital Clínico San Carlos, Madrid. <sup>10</sup>Instituto Valenciano de Oncología, Valencia. <sup>11</sup>Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.

### Resumen

**Introducción:** El 1-3% de los cánceres gástricos (CG) son de causa hereditaria, siendo el CG difuso hereditario el más relevante. Es causado por una variante patogénica (VP) germinal principalmente en *CDH1*. Se caracteriza por la presencia multifocal de carcinoma de células en anillo de sello (CCAS) en la mucosa gástrica. La presencia de focos de CCAS es prácticamente universal en los portadores de VP en *CDH1* describiéndose hasta en un 95% de las gastrectomías totales. Como estrategia preventiva en estos pacientes existen dos aproximaciones: gastrectomía total profiláctica o vigilancia endoscópica. Sin embargo, la eficacia de la vigilancia endoscópica tiene resultados contradictorios entre estudios.

**Objetivos:** Analizar la rentabilidad diagnóstica de CCAS en la vigilancia endoscópica. De forma secundaria, describir las características del cribado y potenciales factores de riesgo de CG.

**Métodos:** Estudio multicéntrico retrospectivo de individuos portadores de VP en *CDH1* en seguimiento en clínicas de alto riesgo de cáncer digestivo en 11 centros españoles entre los años 2010 y 2022.

**Resultados:** Se incluyeron 59 portadores de VP en *CDH1* bajo cribado de CG, representando 175 endoscopias. El 47,5% (n = 28) eran mujeres, con una mediana de edad de 46 años (IQR 31-54). El tipo de endoscopia más utilizada fue la endoscopia convencional (50,9%), seguida de la cromoendoscopia (36,4%). La estrategia de biopsias utilizada fue mayoritariamente el protocolo de Cambridge (74,5%). Se sometieron a gastrectomía total 37 individuos, los 22 individuos restantes continuaron con la vigilancia endoscópica sin identificar CCAS. De los 37 individuos gastrectomizados se identificó CCAS en 26 de ellos (70,3%). La endoscopia digestiva alta identificó CCAS en 10 de 22 individuos (se excluyen 4 casos de los cuales no se cuenta con la información detallada de la endoscopia), correspondiendo a una rentabilidad diagnóstica de la endoscopia digestiva alta de 45,5%. Respecto a los factores asociados con la detección de CCAS por endoscopia,

la cromoendoscopia fue significativamente superior ( $p = 0,009$ ); no se encontraron diferencias significativas al comparar las distintas estrategias de biopsias (Cambridge  $p = 0,457$ ; Sydney  $p = 0,262$ ; biopsias dirigidas  $p = 0,840$ ). Al analizar potenciales factores de riesgo de desarrollo de CCAS, no se identificaron diferencias significativas en el sexo, historia familiar de CG difuso, tabaco, alcohol, AINE, IBP, ni *H. pylori*.

**Conclusiones:** La rentabilidad de la endoscopia digestiva alta para la detección de CCAS en portadores de VP en *CDH1* es de 45,5%. El uso de cromoendoscopia se asocia significativamente a su mayor detección. Es necesario mejorar la técnica endoscópica y/o uso de biomarcadores para la mayor detección de estas lesiones.