



Gastroenterología y Hepatología



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

173 - ALTO RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO EN PACIENTES CON SOSPECHA DE CÁNCER GÁSTRICO Y PANCREÁTICO HEREDITARIO: EXPERIENCIA DE UNA CLÍNICA DE ALTO RIESGO DE CÁNCER DIGESTIVO

S. Carballal, R. Moreira, T. Ocaña, L. Moreno, M. Cuatrecasas, A. Sánchez, L. Rivero-Sánchez, G. Jung, A. Gavric, M. Díaz, M. Pellisé, A. Castells, F. Balaguer y L. Moreira

Hospital Clínic de Barcelona, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS).

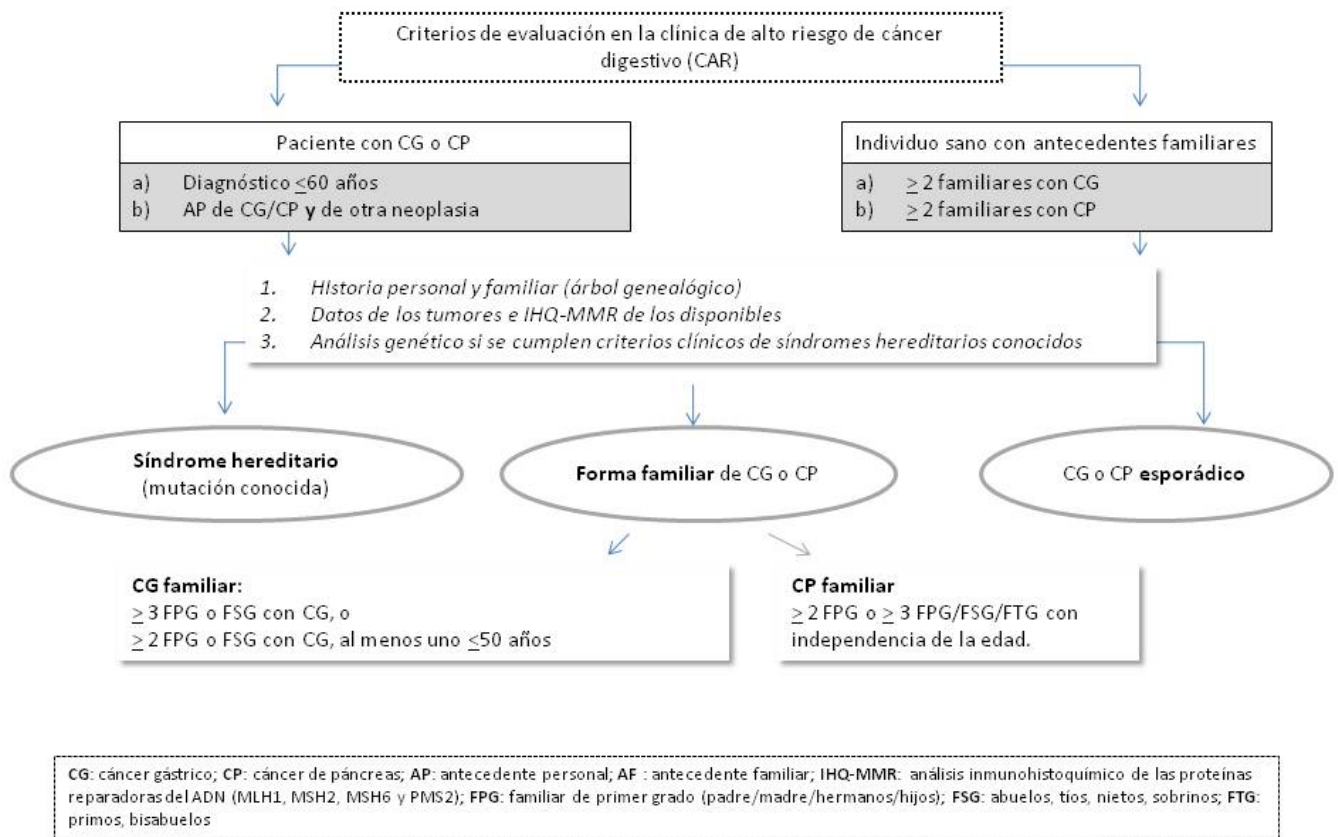
Resumen

Introducción y objetivos: Las neoplasias digestivas extracolónicas constituyen un pequeño porcentaje de los cánceres hereditarios y tradicionalmente han sido poco estudiadas. Sin embargo, estos tumores, especialmente el adenocarcinoma gástrico (CG) y el adenocarcinoma pancreático (CP) son cada vez más frecuentes en países desarrollados y se asocian a una alta mortalidad. Nuestro objetivo fue evaluar el rendimiento diagnóstico de síndromes hereditarios asociados a CG y CP en individuos con alto riesgo por antecedente personal o familiar de estas neoplasias.

Métodos: En una clínica de alto riesgo de cáncer digestivo (CAR) se evaluaron a todos los pacientes que cumplieren criterios de riesgo de CG o CP familiar o hereditario (fig.). Se recogió la historia clínica personal y familiar y se analizaron las características de los tumores. En los tumores disponibles se realizó el análisis inmunohistoquímico de las proteínas reparadoras del ADN (IHQ-MMR): MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2. En los pacientes que cumplían criterios clínicos para descartar un síndrome hereditario se realizó análisis genético en línea germinal. Se definió CG o CP "hereditario" cuando se detectó una mutación en línea germinal responsable de estos tumores, y CG o CP "familiar" cuando, en ausencia de mutación, se cumplían los criterios clínicos establecidos y vigentes para su definición.

Resultados: Entre 2014-2018 se evaluaron 60 familias con CG y 24 familias con CP. Se realizó IHQ-MMR en 42 (72%) CG y 19 (79,1%) CP siendo patológica en 2 (4,7%) y 0 (0%) respectivamente. Se realizó estudio genético en 14 (23,3%) familias con CG identificándose mutación en 5 (35,7%): MSH2, BRCA2, TP53, 2 en ATM. De las 24 familias con CP se realizó estudio genético en 5 (20,8%), identificándose mutación en 3 de ellas (60%): BRCA2, ATM, PALB2. Catorce familias (23,3%) cumplían criterios de CG familiar y 6 (25%) familias cumplían criterios de cáncer pancreático familiar.

Figura 1.



Conclusiones: Más del 30% de las familias evaluadas en una CAR a raíz de historia personal de o familiar de CG o CP tiene un síndrome hereditario o una forma familiar de cáncer. La alteración del sistema de reparación del ADN es un evento infrecuente en este contexto, sin embargo, la selección de los pacientes en base a criterios clínicos específicos conlleva a un alto rendimiento diagnóstico. Estos resultados refuerzan la importancia de evaluar a las familias de alto riesgo de CG y CP en unidades especializadas.