



# Gastroenterología y Hepatología



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

## 202 - CARACTERIZACIÓN DEL CÁNCER GÁSTRICO HEREDITARIO Y FAMILIAR: RESULTADOS PRELIMINARES DEL PRIMER ESTUDIO MULTICÉNTRICO NACIONAL

A. Pocurull<sup>1</sup>, A. Sánchez<sup>1</sup>, M. Díaz<sup>1</sup>, L. Aguilera<sup>2</sup>, A. López<sup>2</sup>, A. Suárez<sup>3</sup>, E. Barreiro<sup>3</sup>, I. Salces<sup>4</sup>, G. Llorca<sup>5</sup>, C. Yagüe<sup>5</sup>, M. Herraiz<sup>6</sup>, O. Prat<sup>6</sup>, P. Diez<sup>7</sup>, G. Hernández<sup>8</sup>, M. Carrillo<sup>8</sup>, J. Cubiella<sup>9</sup>, V. Piñol<sup>10</sup>, L. Peries<sup>10</sup>, O. Murcia<sup>11</sup>, C. Álvarez<sup>12</sup>, D. Rodríguez<sup>13</sup>, J. Reyes<sup>14</sup>, M. Escalante<sup>15</sup>, F. Martínez<sup>16</sup>, R. Moreira<sup>1</sup>, T. Ocaña<sup>1</sup>, L. Moreno<sup>1</sup>, F. Balaguer<sup>1</sup>, S. Carballal<sup>1</sup> y L. Moreira<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Clínic, Barcelona. <sup>2</sup>Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. <sup>3</sup>Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo. <sup>4</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. <sup>5</sup>Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell. <sup>6</sup>Clínica Universidad de Navarra, Pamplona. <sup>7</sup>Hospital Río Hortega, Valladolid. <sup>8</sup>Hospital Universitario de Canarias, Tenerife. <sup>9</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Ourense. <sup>10</sup>Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona. <sup>11</sup>Hospital General Universitario de Alicante. <sup>12</sup>Hospital del Mar-Consorci Mar Parc de Salut, Barcelona. <sup>13</sup>Hospital Universitario de Móstoles. <sup>14</sup>Hospital Comarcal de Inca. <sup>15</sup>Hospital Universitario Araba, Vitoria. <sup>16</sup>Instituto Valenciano de Oncología, Valencia.

## Resumen

### Póster con relevancia para la práctica clínica

**Introducción:** El 10% de pacientes con cáncer gástrico (CG) tiene antecedente familiar (AF) de este tumor y el 5% se debe a una causa genética (CG hereditario; CGH). El CG familiar (CGF) se define cuando, sin mutación germinal responsable, hay AF de CG en > 2 familiares de primer o segundo grado (> 1 detectado < 50 años) o > 3 familiares de cualquier edad. No contamos con información de estas entidades en nuestro medio.

**Objetivos:** Describir las características clínico-patológicas del CGH y CGF, estimar el riesgo de CG y describir las estrategias de cribado utilizadas en nuestro medio.

**Métodos:** estudio multicéntrico con inclusión retrospectiva de pacientes con CGH y CGF. Se recogió la historia personal, familiar y la descripción de la estrategia de cribado.

**Resultados:** Se incluyeron 455 pacientes (296 familias) en 16 centros: 274 (60,3%) mujeres, con edad mediana de 50 años (rango 37-61). En 30,7% de las familias había AF de CG y 48 (10,5%) pacientes [correspondientes a 34 (11,4%) familias] tenían antecedente personal de CG (tabla). En el 87,7% se realizó gastrectomía y el 12,3% no se operaron. Nueve (18,7%) pacientes fallecieron por dicho tumor. Se realizó cribado en 299 (65,7%) pacientes: 296 con gastroscopia [54,3% con determinación de *H. pylori* (HP)] y 3 con determinación aislada de HP. La edad de inicio del cribado fue de 40 años (rango 28-51), con una mediana de 3 exploraciones (rango 1-6) y de 5 años de seguimiento (rango 3-8). Durante el cribado se detectaron 2CG. Se realizaron 22 gastrectomías profilácticas en pacientes con mutación en *CDH1*, observando CG o displasia en 77%, todos con

endoscopia previa normal.

ETIOLOGÍA DEL SÍNDROME HEREDITARIO (Total de pacientes/ familias)	ANTECEDENTES FAMILIARES DE CÁNCER GÁSTRICO (160 pacientes; 91 familias)	ANTECEDENTES PERSONALES DE CÁNCER GÁSTRICO (48 pacientes; 34 familias)	REALIZACIÓN DE CRIBADO DE CÁNCER GÁSTRICO (299 pacientes)
<b>Poliposis adenomatosa familiar</b>			
157 pacientes		0	140 (89,2%)
109 familias	6 (5,5%)	0	
<b>Poliposis asociada a MUTYH</b>			
38 pacientes		1 (2,6%)	29 (76,3%)
33 familias	3 (9%)	1 (3%)	
<b>Poliposis juvenil</b>			
6 pacientes		0	5 (83%)
6 familias	0	0	
<b>Síndrome de Cowden</b>			
22 pacientes		0	11 (50%)
17 familias	2 (11,7%)	0	
<b>Síndrome de Mama y Ovario hereditario</b>			
51 pacientes		1 (0,2%)	7 (13,7%)
34 familias	8 (23,5%)	1 (0,3%)	
<b>Síndrome de Peutz-Jeghers</b>			
19 pacientes		0	15 (78,9%)
14 familias	2 (14,2%)	0	
<b>Síndrome de Li-Fraumeni</b>			
2 pacientes		0	0
2 familias	0	0	
<b>Síndrome asociado a ATM en heterocigosis</b>			
41 pacientes		4 (9,7%)	8 (19,5%)
20 familias	10 (50%)	4 (20%)	
<b>Cáncer gástrico difuso hereditario</b>			
51 pacientes		20 (39,2%)	44 (86,2%)
15 familias	14 (93,3%)	9 (60%)	
<b>Cáncer gástrico familiar</b>			
68 pacientes		22 (32,3%)	40 (58,8%)
46 familias	46 (100%)	19 (41,3%)	

**Tabla 1:** Descripción de los antecedentes personales y familiares de los pacientes, y el porcentaje de pacientes con cribado de cáncer gástrico, distribuidos en función del síndrome hereditario.

**Conclusiones:** Estos datos preliminares representan la cohorte más amplia de CGH y CGF de nuestro medio y muestran que en el 30% de familias existe antecedente de CG. Se observa una marcada heterogeneidad en las estrategias de cribado. Los resultados definitivos ayudarán a mejorar la caracterización y estratificación del riesgo de CG en estas familias y optimizar las medidas de prevención.