



# Cirugía Española



[www.elsevier.es/cirugia](http://www.elsevier.es/cirugia)

## P-252 - RELACIÓN GEN SPINK-1 Y CÁNCER DE PÁNCREAS: A PROPÓSITO DE UN CASO

Cervera Celdrán, Iria; Enjuto, Diego; González, Judit; Cagigal, Elima; García, Antonio; Álvarez, Ana; Herrera, Norberto

Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

### Resumen

**Introducción:** En los últimos años el progreso en el campo de la genética clínica ha conducido a un mayor entendimiento del proceso inflamatorio pancreático. Hay pacientes que desarrollan pancreatitis aguda (PA), pancreatitis aguda recurrente (PAR) y pancreatitis crónica (PC) de forma precoz en la vida, y el desarrollo en el estudio de las variaciones genéticas ha ayudado a entender mejor las causas. Las pancreatitis de origen genético se deben a mutaciones que inducen hipercalcemia o hiperlipidemia por las alteraciones en la activación de la tripsina. Aproximadamente un 50% de las pancreatitis idiopáticas corresponden a mutaciones CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene*) y SPINK-1 (*serine protease inhibitor kazal type 1*). Otras mutaciones frecuentes: PRSS1, PRSS2, CASR y CTR. La función del gen SPINK-1 es mantener la integridad del tejido pancreático exocrino inhibiendo de forma prematura la tripsina activada intrapancreática. Las dos mutaciones más frecuentes de la mutación SPINK-1 son c.101A>G(p.N34S) y la c.194+2T>C. Ambas han sido asociadas a incremento en el riesgo de PC. En 2019 Muller et al. realizaron un estudio de cohortes multicéntrico en el que compararon a 209 pacientes con mutación SPINK-1 frente a 302 con pancreatitis aguda idiopática. Destaca el riesgo 12 veces mayor de adenocarcinoma de páncreas en pacientes con la mutación SPINK-1 que en los controles. El riesgo acumulado de cáncer de páncreas antes de los 50, 60, 70 y 80 años es de 0,8%, 11,9%, 27,7% y 51,8% respectivamente.

**Caso clínico:** En febrero de 2020 una paciente de 54 años fumadora de 3-5 cigarros/día con mutación de SPINK-1 variante p.N34S (diagnóstico inicial junio 2016) se presenta en urgencias de nuestro hospital por debut diabético. La paciente estaba en seguimiento en otro centro por dicha mutación, última visita hace 2 años. Previamente había presentado al menos 5 episodios de PA y en las últimas pruebas complementarias realizadas en enero 2018 (ecoendoscopia y colangioRMN) ya presentaba datos de PC. Durante el ingreso, se realiza ecografía que evidencia dilatación de la vía biliar y en la TC una masa de cabeza pancreática que contacta con la vena mesentérica superior en < 180°, siendo la biopsia de la misma indeterminada. El Ca 19,9 asciende a 35,5 UI/ml (referencia 0,0-31). Se presenta en el comité de tumores, y se decide duodenopancreatectomía cefálica. El estudio anatomopatológico revela un adenocarcinoma de páncreas pT2N2. Posteriormente se administran 6 ciclos de QT adyuvante con esquema FOLFIRINOX.

**Discusión:** La relación de SPINK-1 y el cáncer de páncreas es controvertida. Las guías de consenso

internacionales en el seguimiento de cáncer de páncreas en pancreatitis crónica no recomiendan seguimiento en pacientes con mutación SPINK-1 p.N34S, mientras que otros autores matizan que pacientes > 50 años, fumadores y con cambios morfológicos graves de PC, con historia de PC u otras mutaciones asociadas que predispongan a desarrollar PC, sí deberían realizar un *screening*. Para esclarecer la posible relación de SPINK-1 y CP sería necesario estudios prospectivos que identifiquen subgrupos de pacientes que se beneficien de un seguimiento más estrecho siendo la TC y la RM las pruebas ideales para seguimiento como recomiendan las guías internacionales.