



P-159 - GASTRECTOMÍA PROFILÁCTICA EN UNA FAMILIA CDH1+. HALLAZGOS DE PENETRANCIA DE LA ENFERMEDAD E INDICACIONES DE SEGUIMIENTO ESTRECHO EN PACIENTES CON RIESGO DE CÁNCER GÁSTRICO

Camarero Rodríguez, Enrique; García Galocha, José Luis; Domínguez Serrano, María Inmaculada; Ossola Revilla, María Eugenia; Sajonia-Coburgo-Goth Royo-Villanova, Mirko Juan; Pérez Aguirre, María Elia; Sánchez Pernaute, Andrés; Torres García, Antonio José

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Resumen

Introducción: El cáncer gástrico hereditario supone una entidad clínica con relevancia de interés debido a la incidencia aumentada de cáncer gástrico a edades tempranas. La identificación de las mutaciones genéticas implicadas y el manejo conjunto de todos los miembros de la familia resulta de vital importancia en estos casos con el objetivo de evitar la aparición de una enfermedad agresiva.

Objetivos: Estudio de la penetrancia del cáncer gástrico difuso en una familia con mutaciones CDH1+ y análisis del manejo actual de la enfermedad.

Métodos: Se ha llevado a cabo la realización de un estudio observacional, retrospectivo y descriptivo, de una serie de casos en un hospital de tercer nivel sobre los pacientes con mutaciones CDH1+ en una familia con diagnóstico de HDGC entre los años 2015 y 2024.

Resultados: El caso principal corresponde a una mujer de 50 años con diagnóstico de adenocarcinoma gástrico difuso y cáncer lobulillar de mama con mutación CDH1+. Los 6 familiares positivos para la mutación del gen de la E-cadherina son propuestos para la realización de una gastrectomía profiláctica. Solamente una paciente (16,7%) rechaza la cirugía de entrada y se somete a seguimiento endoscópico durante 5 años hasta la realización de una gastrectomía diferida. De estos, 4 son mujeres (66,7%) y 2 hombres (33,3%). La edad media de la cirugía fue de 42,33 años. El 100% de los pacientes se sometieron a la realización de una gastrectomía total profiláctica laparoscópica con linfadenectomía D2. En todos los casos (100%) se realiza una anastomosis T-L mecánica con endograpadora circular. Tras la operación no se objetivó ninguna fuga anastomótica y la mortalidad posoperatoria fue del 0%. La estancia media en días tras la cirugía fue de 10 días (7-14). En los resultados anatomopatológicos tras la intervención, 4 pacientes (66,7%) no presentan focos micro ni macroscópicos de cáncer gástrico. Una paciente (16,7%) presentó un diagnóstico posterior de cáncer lobulillar de mama durante el seguimiento, realizándose mastectomía bilateral. El 100% de los pacientes que se someten a gastrectomía profiláctica permanecen vivos en el momento del análisis. El tiempo medio de seguimiento de la serie es de 49 meses (3-83). La calidad de vida es buena en el 100% de los pacientes, con mínima morbilidad asociada a la gastrectomía. Tras el estudio anatomopatológico definitivo, y la presencia de un caso con carcinoma lobulillar de

mama, se objetiva que la penetrancia del cáncer gástrico difuso en esta familia es del 25%. Teniendo en cuenta los criterios clínicos y genéticos del síndrome HDGC según las guías actuales, la penetrancia completa de la enfermedad se establece en el 37,5%.

Conclusiones: Los resultados de este estudio indican una penetrancia inusualmente baja del cáncer gástrico hereditario. A pesar de dichos resultados, la cirugía ha demostrado ser altamente efectiva con excelentes tasas de morbilidad y mortalidad. Estos hallazgos sugieren que la vigilancia endoscópica podría ser una alternativa viable y menos invasiva para el manejo de estos pacientes. Este enfoque podría ofrecer una estrategia más individualizada para cada individuo en el seno de una familia con mutación CDH1+.