



# Gastroenterología y Hepatología



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

## 162 - CÁNCER GÁSTRICO Y PANCREÁTICO ASOCIADO AL SÍNDROME DE CÁNCER DE MAMA-OVARIO HEREDITARIO

J. Llach<sup>1</sup>, L. Moreno<sup>1</sup>, B. Pastor<sup>1</sup>, A. Pocurull<sup>1</sup>, S. Carballal<sup>1</sup>, L. Aguilera<sup>2</sup>, A. López<sup>3</sup>, G. Hernandez<sup>3</sup>, M. Carrillo<sup>3</sup>, T. Ocaña<sup>1</sup>, C. Herrera Pariente<sup>1</sup>, G. Llord<sup>4</sup>, C. Yagüe<sup>4</sup>, I. Salces<sup>5</sup>, D. Rodríguez Alcalde<sup>6</sup>, B. Peñas<sup>7</sup>, A. Sánchez<sup>1</sup>, M. Pellisé<sup>1</sup>, A. Castells<sup>1</sup>, F. Balaguer<sup>1</sup> y L. Moreira<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Clínic de Barcelona. <sup>2</sup>Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. <sup>3</sup>Hospital Universitario de Canarias, Tenerife.

<sup>4</sup>Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell. <sup>5</sup>Hospital 12 de Octubre, Madrid. <sup>6</sup>Hospital Universitario de Móstoles. <sup>7</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario (SCMOH) está asociado a variantes patogénicas germinales principalmente en los genes *BRCA1*, *BRCA2* y *PALB2*. Además del cáncer de mama y ovario, también se asocia a un mayor riesgo de otros tumores como el adenocarcinoma gástrico (CG) y pancreático (CP), aunque su prevalencia y estrategias de prevención han sido poco estudiadas.

**Objetivos:** Describir la prevalencia de CG y CP en familias con diagnóstico de SCMOH (variante patogénica germinal en los genes *BRCA1*, *BRCA2* o *PALB2*).

**Métodos:** Estudio multicéntrico nacional (7 centros) con inclusión retrospectiva de familias con variante patogénica germinal en los genes *BRCA1*, *BRCA2* o *PALB2*, diagnosticadas tras acudir a consejo genético al presentar un individuo un tumor con criterios clínicos de síndrome hereditario (definido como caso índice). Se recogió la historia clínica personal y familiar oncológica.

**Resultados:** Se incluyeron 192 familias: 78 presentaban una variante patogénica en *BRCA1* (40,6%), 89 en *BRCA2* (46,3%) y 25 en *PALB2* (13%). En cuanto al caso índice se observó un predominio de mujeres (177, 92,1%), con edad mediana de diagnóstico del tumor de 46 años, rango intercuartil (RIC) 40-59,9. En 131/192 (68,2%) casos, el tumor del caso índice fue un cáncer de mama, 45 (23,4%) ovario, 7 (3,6%) próstata, 4 (2%) páncreas, 2 (1,1%) estómago, 2 (1,1%) colon y 1 (0,5%) endometrio. Así, en 6 (3,1%) familias el diagnóstico se realizó a raíz de un CP o CG con una edad mediana al diagnóstico de 58,5 y 64,5 años, respectivamente. Tres (1,6%) de los casos diagnosticados por un cáncer de mama/ovario/próstata tenían historia personal previa de CP o CG. Respecto al antecedente de CG o CP en las 192 familias con SCMOH: 25 (13%) familias tenían antecedente de CP, con mediana de edad al diagnóstico de 70 (RIC: 77-58,5), siendo 16 (68%) casos en familiares de primer grado del caso índice. El gen afecto predominante fue *BRCA2* (15/25 familias, 64%). En 25 (13%) familias había antecedente de CG, con mediana de edad al diagnóstico de 62 (RIC: 70,5-55), de los cuales 10 (40%) casos eran familiares de primer grado del caso índice. El gen afecto predominante también fue *BRCA2* (14/25, 56% individuos).

**Conclusiones:** El 3% de las familias con SCMOH fueron diagnosticadas a raíz de un caso de CG o CP. En el 25% de las familias había antecedente de CG o CP, asociadas mayoritariamente en contexto de variantes patogénicas en *BRCA2*. Aunque hasta la fecha hay muy poca evidencia al respecto, nuestro estudio apoya el riesgo incrementado de CG y CP en individuos con SCMOH y se debería considerar el cribado de CG y CP en estas familias.