



Gastroenterología y Hepatología



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

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

J. Llach¹, L. Moreno¹, B. Pastor¹, A. Pocurull¹, S. Carballal¹, L. Aguilera², A. López³, G. Hernandez³, M. Carrillo³, T. Ocaña¹, C. Herrera Pariente¹, G. Llord⁴, C. Yagüe⁴, I. Salces⁵, D. Rodríguez Alcalde⁶, B. Peñas⁷, A. Sánchez¹, M. Pellisé¹, A. Castells¹, F. Balaguer¹ y L. Moreira¹

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

⁴Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell. ⁵Hospital 12 de Octubre, Madrid. ⁶Hospital Universitario de Móstoles. ⁷Hospital 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.