



Gastroenterología y Hepatología



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

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

A. Pocurull¹, A. Sánchez¹, M. Díaz¹, L. Aguilera², A. López², A. Suárez³, E. Barreiro³, I. Salces⁴, G. Llorc⁵, C. Yagüe⁵, M. Herraiz⁶, O. Prat⁶, P. Diez⁷, G. Hernández⁸, M. Carrillo⁸, J. Cubiella⁹, V. Piñol¹⁰, L. Peries¹⁰, O. Murcia¹¹, C. Álvavez¹², D. Rodríguez¹³, J. Reyes¹⁴, M. Escalante¹⁵, F. Martínez¹⁶, R. Moreira¹, T. Ocaña¹, L. Moreno¹, F. Balaquer¹, S. Carballal¹ y L. Moreira¹

¹Hospital Clínic, Barcelona. ²Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. ³Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo. ⁴Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ⁵Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell. ⁶Clínica Universidad de Navarra, Pamplona. ⁷Hospital Río Hortega, Valladolid. ⁸Hospital Universitario de Canarias, Tenerife. ⁹Complejo Hospitalario Universitario de Ourense. ¹⁰Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona. ¹¹Hospital General Universitario de Alicante. ¹²Hospital del Mar-Consorci Mar Parc de Salut, Barcelona. ¹³Hospital Universitario de Móstoles. ¹⁴Hospital Comarcal de Inca. ¹⁵Hospital Universitario Araba, Vitoria. ¹⁶Instituto 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)
Poliposis adenomatosa familiar			
157 pacientes		0	140 (89,2%)
109 familias	6 (5,5%)	0	
Poliposis asociada a MUTYH			
38 pacientes		1 (2,6%)	29 (76,3%)
33 familias	3 (9%)	1 (3%)	
Poliposis juvenil			
6 pacientes		0	5 (83%)
6 familias	0	0	
Síndrome de Cowden			
22 pacientes		0	11 (50%)
17 familias	2 (11,7%)	0	
Síndrome de Mama y Ovario hereditario			
51 pacientes		1 (0,2%)	7 (13,7%)
34 familias	8 (23,5%)	1 (0,3%)	
Síndrome de Peutz-Jeghers			
19 pacientes		0	15 (78,9%)
14 familias	2 (14,2%)	0	
Síndrome de Li-Fraumeni			
2 pacientes		0	0
2 familias	0	0	
Síndrome asociado a ATM en heterocigosis			
41 pacientes		4 (9,7%)	8 (19,5%)
20 familias	10 (50%)	4 (20%)	
Cáncer gástrico difuso hereditario			
51 pacientes		20 (39,2%)	44 (86,2%)
15 familias	14 (93,3%)	9 (60%)	
Cáncer gástrico familiar			
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.