



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/1189 - TODO QUEDA EN FAMILIA

N. Rivero Sánchez^a, J. Verdes-Montenegro de Atalaya^b, S. Iglesias Gutiérrez^c, T. Corcóstegui Cortina^a, F. Panadero Riesco^d y A. Ibisate Cubillas^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Gamonal Antigua. Burgos. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Los Comuneros. Burgos. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Gerencia de Atención Primaria de Burgos. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Joaquín Elizalde. Logroño. La Rioja.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 59 años, con antecedente familiar de CCR en un hermano mayor cuando éste tenía 60 años. Se le realiza colonoscopia de cribado por este motivo hace casi 10 años y a su hermano gemelo unos meses antes debido a episodio de rectorragia donde se detectó otro CCR. La colonoscopia del paciente caso tuvo como resultado el hallazgo de numerosos pólipos adenomatosos que se extirparon. En colonoscopias de control posteriores se evidenciaron, en la mayoría, pólipos que se resecaron. Preguntando por antecedentes familiares se detectó en la rama paterna de su familia un total de 21 tíos, primos y sobrinos fallecidos y afectados en la actualidad de diferentes neoplasias y en algunos de ellos más un cáncer primario.

Exploración y pruebas complementarias: Ante esta carga familiar se aconsejó estudio genético a él y sus parientes detectando una mutación c.1661 > G en el exón 10 del gen MSH2 por lo que se diagnosticó de síndrome de Lynch. Se recomendó seguimiento con colonoscopias anuales, gastroduodenoscopias y citología y analítica de orina con periodicidad bianual que continúan realizando hasta la actualidad.

Juicio clínico: Síndrome de Lynch.

Diagnóstico diferencial: Neoplasia colorrectal, poliposis adenomatosa familiar.

Comentario final: El síndrome de Lynch o cáncer de colon hereditario sin poliposis, se trata de una enfermedad autosómica dominante. Se acompaña de mutaciones de varios genes, principalmente hMSH2 y hMSH1. Se vincula con una frecuencia elevada de cáncer en intestino grueso. La mediana de edad de aparición de un adenocarcinoma es por debajo de los 50 años aunque tienen mejor pronóstico que los tumores esporádicos en pacientes de la misma edad. En las familias afectas, a menudo existen miembros con cánceres primarios múltiples. Se recomienda seguimiento endoscópico bianual o anual (a partir de 25 años) y en mujeres potencialmente afectadas ecografía de pelvis y biopsia endometrial periódicas.

Bibliografía

1. Longo DL, Fauci AS, Hauser SL, Jameson JL, Kasper DL, et al, eds. Harrison. Principios de

Medicina Interna, 18ª ed. México: McGraw-Hill, 2012.

Palabras clave: Lynch. Pólipos. Cáncer.