



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 482/1680 - ESTUDIO GENÉTICO, IMPORTANTE PARA PREVENCIÓN EN PRIMARIA

M. Rico Azuaga<sup>1</sup>, R. Aguado Rivas<sup>2</sup> y R. Ruíz Fernández<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Torre del Mar. Vélez-Málaga. Málaga.

<sup>2</sup>Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Motril-Centro. Motril. Granada. <sup>3</sup>Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio Local Castell de Ferro. Gualchos. Granada.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente de 29 años que acude a consulta para preguntar si necesita estudio al tener varios familiares con cáncer de colon. Al realizar anamnesis destaca un padre fallecido por cáncer colorrectal a los 59 años y un primo paterno de 35 en tratamiento por cáncer de colon. En ambos se descarta poliposis familiar. Aplicamos el criterio de riesgo de Amsterdam revisado para cáncer colorrectal hereditario no polipósico y dado que los cumple derivamos a consulta de Consejo Genético.

**Exploración y pruebas complementarias:** No refiere en este momento clínica digestiva ni otros signos de alarma. La exploración física es normal. En la consulta de Consejo Genético se realiza estudio donde se observa mediante extracción de ADN con ampliación con PCR una mutación MLH1: C2078\_2079 DEL AG (P gluc693Glys 10) por lo que se diagnostica de Síndrome de LYNCH.

**Orientación diagnóstica:** Cáncer hereditario: síndrome de Lynch.

**Diagnóstico diferencial:** Cáncer colorrectal no hereditario. Cáncer colorrectal hereditario no polipósico.

**Comentario final:** La Atención Primaria tiene como labor fundamental la prevención. En el caso de nuestro paciente tendríamos que realizar una colonoscopia cada 1-2 años a partir de los 25 años (o 10 años antes del caso más joven acontecido en la familia). En el caso de cáncer gástrico o de vías urinarias, gastroscopia y citología urinaria cada 1-2 años a partir de los 30-35 años. Tiene una probabilidad del 50% de transmitir esta mutación a la descendencia.

### Bibliografía

1. Sharaf RN, Myer P, Stave CD, Diamond LC, Ladabaum U. Uptake of genetic testing by relatives of lynch syndrome probands: a systematic review. Clin Gastroenterol Hepatol. 2013;11(9):1093-100.
2. Lindor NM, Petersen GM, Hadley DW, Kinney AY, Miesfeldt S, Lu KH, et al. Recommendations for the care of individuals with an inherited predisposition to Lynch syndrome: a systematic review, JAMA. 2006;296(12):1507-17.

**Palabras clave:** Síndrome de Lynch. Técnicas genéticas. Neoplasia colorrectal.