



## O-054 - Baja incidencia de Síndrome de Lynch en pacientes jóvenes con carcinoma colorrectal esporádico

T. Fernández Miguel<sup>1</sup>, J. Perea García<sup>1</sup>, D. Rueda<sup>1</sup>, Y. Rodríguez<sup>1</sup>, L. Brandariz Gil<sup>1</sup>, I. Osorio Silla<sup>1</sup>, F. Jiménez<sup>2</sup> y M. Urioste<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. <sup>2</sup>Hospital de Galdakao-Usansolo, Galdakao. <sup>3</sup>Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid.

### Resumen

**Introducción:** El carcinoma colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP) también conocido como Síndrome de Lynch es la forma más común de CRC hereditario y comprende entre 1-6% de todos los CCR. Predispone también al desarrollo de cáncer de endometrio, estómago, ovarios, intestino delgado, epitelio hepatobiliar y urotelial y cerebro. Patrón de herencia AD con penetrancia incompleta. Gracias a sus características; edad temprana, desarrollo de otros CRC sincrónicos o metacrónicos y localización proximal; se han establecido criterios de sospecha para el desarrollo de este síndrome en pacientes con CRC en edad temprana (criterios Amsterdam y Bethesda) que nos orientan acerca de la necesidad de realizar estudios moleculares antes del estudio genético definitivo como es la inestabilidad de microsatélites (IMS), o el estudio inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas de reparación del ADN (MMR). Numerosos estudios han evaluado la probabilidad de desarrollo de SL en pacientes con CCR precoz con resultados extremadamente variables (5-20%) sin embargo el estudio genético de estos pacientes nos ha permitido restringir el seguimiento exhaustivo de los mismos. El objetivo fundamental de este estudio es evaluar la prevalencia de SL en una serie de pacientes con CCR precoz, así como el valor de los criterios clínicos y análisis moleculares en el diagnóstico de SL.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de 88 pacientes menores de 46 años con CCR. Se clasifican en 3 grupos (A, esporádicos; B, agregación familiar; C, criterios de Ámsterdam), de acuerdo con la historia familiar. Se realizó el análisis de IMS y estudio IHQ de proteínas MMR en cada uno de ellos, y cuando estaba indicado, se les sometió a estudio genético.

**Resultados:** Diez casos presentaban mutaciones para SL, de los que nueve presentaban criterios de Ámsterdam, y uno agregación, siendo ningún caso esporádico. Doce casos presentaron IMS, igual que ausencia de expresión en la IHQ. La exactitud diagnóstica de IMS mostró S 100%, E 98% y VPP 83%; mientras que la IHQ resultó algo menor.

**Conclusiones:** La probabilidad de desarrollo de SL en pacientes con CCR de aparición precoz sin antecedentes familiares es muy baja, siendo este criterio importante para determinar los pacientes en que sería necesario realizar estudio genético. En el lado contrario, la combinación de los criterios familiares junto con otras características clínicas podrían determinar la posibilidad de acudir a directamente al estudio genético de SL.