



P-086 - GASTRECTOMÍA PROFILÁCTICA EN PORTADORES SANOS DEL GEN CDH1. HISTORIA DE DOS FAMILIAS

Castro Andrés, Beatriz; Mingol Navarro, Fernando; Vaqué Urbaneja, Javier; Bruna Esteban, Marcos; Chicote Martínez, Cristina; Rodríguez Lorenzana, Pedro

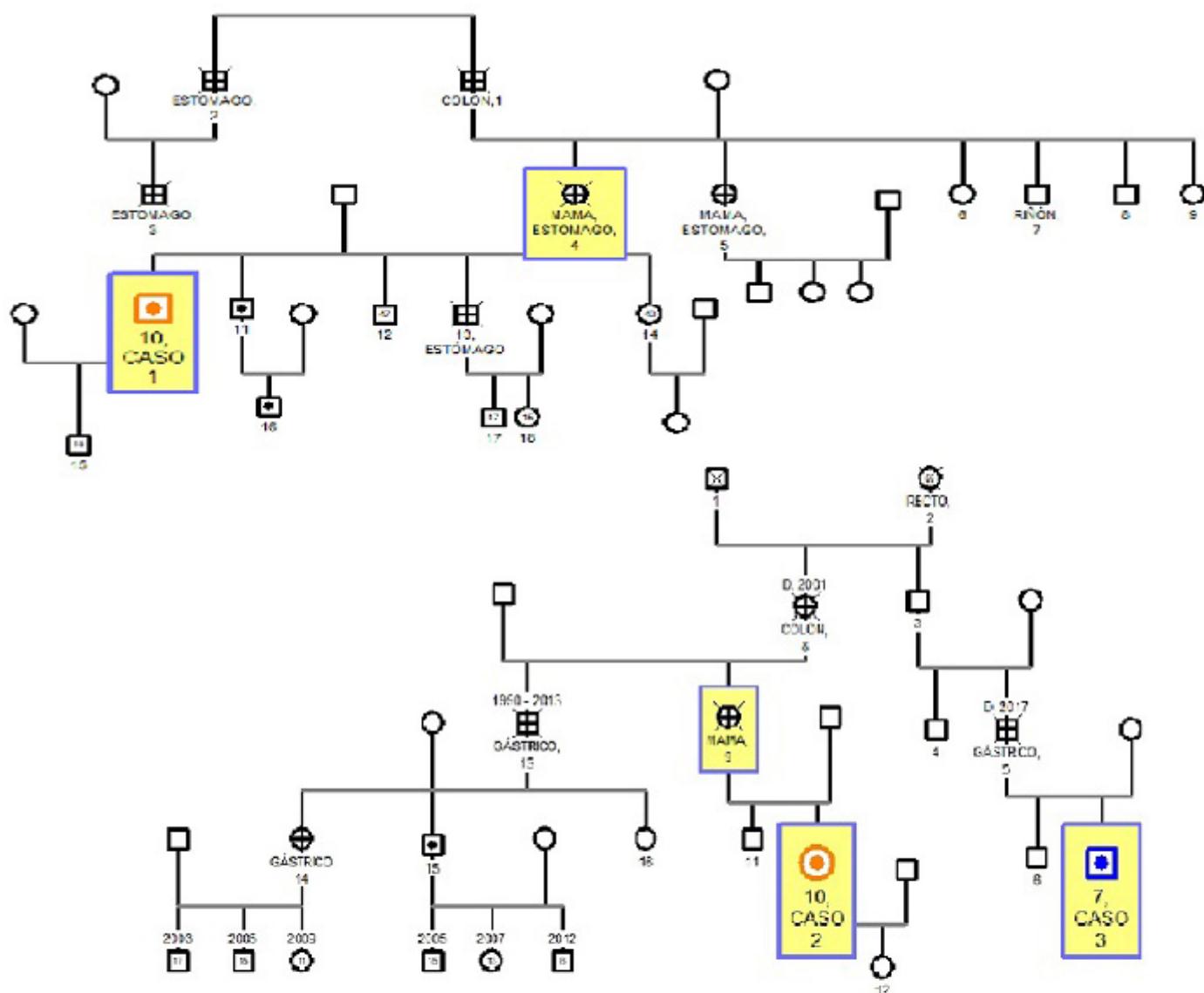
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

Resumen

Introducción: El SCGDH es un síndrome, con patrón de herencia autosómica dominante, que confiere susceptibilidad a sufrir determinados cánceres tales como cáncer gástrico, cáncer lobulillar de mama o carcinoma colorrectal. Esto se debe a mutaciones de la línea germinal en el gen CDH1 que codifica para una proteína de unión conocida como E-cadherina. Una vez identificada la mutación los pacientes tienen diversas opciones, o bien vigilancia endoscópica o bien cirugía profiláctica, más recomendable. El objetivo de este trabajo es presentar nuestra experiencia con dos familias portadoras de esta mutación en las que se ha realizado la gastrectomía profiláctica.

Métodos: Es un estudio descriptivo, retrospectivo y observacional. A partir de base de datos de la Unidad Esofagogástrica se extraen los casos portadores de la mutación del gen CDH1. Nuestra revisión cuenta con 3 casos, un hombre de 45 años (caso 1), una mujer de 31 (caso 2) y otro varón de 29 (caso 3). Todos son portadores sanos de mutaciones del gen CDH1 y pertenecientes a dos familias distintas. Los dos casos más jóvenes, pertenecientes a la misma familia, presentaban antecedentes familiares de cánceres compatibles con el SCGDH en 5 ascendientes. El otro caso, el varón de 45 años, presentaba antecedentes de cáncer gástrico en 4 ascendientes, todos fallecidos por cáncer gástrico menos uno. Todos los casos de nuestro estudio se realizaron estudio genético donde se identificó la mutación causante de la predisposición a desarrollar cáncer gástrico.

Resultados: Siguiendo las indicaciones de IGCLC se realiza gastroscopia de cribado con biopsia y detección de Helicobacter pylori. La gastroscopia de cribado y la biopsia es normal en casos 2 y 3, sin detectarse H. pylori tampoco. En el caso 1 la gastroscopia es normal, informando de gastritis crónica atrófica en el análisis anatomo-patológico y la detección de H. pylori es positiva. En el caso 2, mujer, la IGCLC recomienda también exámenes clínicos mamarios y mamografías o RMN periódicas. En todos los casos fueron valorados por equipo multidisciplinar y se propone la realización de gastrectomía profiláctica. Los casos 1 y 2 son intervenidos realizándose gastrectomía total con reconstrucción en Y de Roux y con linfadenectomía D2 por laparoscopia, sin complicaciones. El caso 3 está pendiente de intervención. En el estudio anatomo-patológico definitivo en ninguno de los dos casos se detectaron focos intramucosos de carcinoma.



LEYENDA GENOGRAMAS

- Hombre X Fallecido • Portador
- Mujer + Afectado por mutación
- D. Año (año de defunción)
- Caso índice/casos (indicado en letra)

Conclusiones: Hoy en día el consejo genético en pacientes con antecedentes importantes de cáncer familiar puede diagnosticar mutaciones genéticas responsables de procesos oncológicos de forma temprana y así poder actuar profilácticamente. El cáncer gástrico es un tumor de mal pronóstico si se diagnostica en fases localmente avanzadas. La gastrectomía total laparoscópica es un procedimiento complejo que en centros de alto volumen se puede realizar con baja morbilidad como cirugía profiláctica de cáncer gástrico en pacientes portadores de esta mutación.