



## P-333 - DIAGNÓSTICO PRECOZ Y COLECTOMÍA SUBTOTAL PARA EL TRATAMIENTO DEL CÁNCER COLORRECTAL EN EL SÍNDROME DE MUIR-TORRE

Labalde Martínez, María; Carlin Gatica, Jorge Humberto; Gonzales Aguilar, Jhonny David; García Amador, Cristina; García-Parreño Jofre, Jorge

Hospital Universitario de Guadalajara, Universidad de Alcalá, Guadalajara.

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Muir-Torre (SMT) es una enfermedad rara autosómica dominante con alta penetrancia que se caracteriza por al menos un tumor sebáceo y al menos una neoplasia visceral, generalmente colorrectal o endometrial. Se asocia a mutaciones de los mismatch repair. A continuación se presenta un caso de un paciente con un SMT con múltiples adenomas sebáceos y una neoplasia de colon derecho en el que el diagnóstico en un estadio inicial y el tratamiento mediante colectomía subtotal trata de mejorar el pronóstico a largo plazo.

**Caso clínico:** Varón de 78 años que presenta múltiples adenomas sebáceos en la espalda y región cervical en estudio por dermatología. Hace dos años su hija fue intervenida quirúrgicamente por cáncer de colon derecho a los 37 años y tras análisis genético se descubrió que era portadora de la mutación pglu318X en el gen MSH2. Desde el diagnóstico de su hija el paciente ha estado en seguimiento por el digestólogo mediante colonoscopias anuales en las que se han realizado varias polipectomías con resultados de adenomas sin malignidad. En la última colonoscopia se visualizó una lesión plana de 2 cm en el ángulo hepático del colon con biopsia de adenocarcinoma. El estudio de extensión mediante TAC toracoabdominopélvica se descarta metástasis a distancia. Se presenta el caso en comité de Tumores y se decide colectomía subtotal por el riesgo aumentado de CCR en otras localizaciones. El estudio preoperatorio define el riesgo anestésico como ASA II. A través de LMSIU se procede a colectomía subtotal con anastomosis laterolateral manual biplano. El periodo postoperatorio cursa sin complicaciones y el paciente es dado de alta al 7º DPO. El resultado del análisis anatomo-patológico describe un adenocarcinoma de bajo grado histológico T1N0M0, con 25 ganglios linfáticos aislados, patrón infiltrativo, tumor budding leve, sin invasión linfovascular ni perineural y con inestabilidad de los microsatélites. El estudio genético detecta la mutación pglu318X en el gen MSH2, de la que también es portadora su hija.

**Discusión:** El SMT comparte base genética y algunas de las características clínicas del síndrome de Lynch, como la frecuente localización en el colon derecho. Más del 90% de los pacientes presentan mutaciones del MLH1 y MSH2, como en el caso descrito, y aproximadamente un 70% asocian inestabilidad de los microsatélites. El riesgo acumulado de un segundo CCR a los 10 años de seguimiento es más alto después de una colectomía que después de una colectomía subtotal (15,7 y 3,4 respectivamente) por lo que se recomienda la colectomía subtotal, lo que se aplicó a nuestro paciente. Las lesiones cutáneas del SMT incluyen desde hiperplasias, adenomas y carcinomas sebáceos (de peor pronóstico), keratoacantomas y carcinomas basocelulares. Los pacientes que presenten múltiples tumores sebáceos con antecedentes

familiares de neoplasia visceral o los pacientes con carcinoma sebáceo extraocular deben ser estudiados para descartar neoplasias viscerales, especialmente colorrectal o endometrial, y realizar un análisis genético y molecular siempre que sea posible. Estas recomendaciones pueden conseguir un diagnóstico precoz en un estadio temprano y mejorar el pronóstico.