



## P-006 - CÁNCER GÁSTRICO HEREDITARIO CON MUTACIÓN EN EL GEN E-CADHERINA. CASO CLÍNICO Y ACTITUD TERAPÉUTICA

Hernández Gutiérrez, Jara; López Pardo, Rafael; Gómez Moreno, Ana Zaida; Ruiz Martín, Juan; de Julián Fernández-Cabrera, Zoe; Fraile Alonso, Iñaki; Álvaro Ruiz, Claudia; García Ávila, María

Complejo Hospitalario de Toledo, Toledo.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** El cáncer gástrico supone la segunda causa de muerte por cáncer a nivel mundial, siendo el cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH) un 1-3%. Se producen por mutaciones en el gen CDH1 resultando en una alteración de la proteína E-cadherina. Recientemente se ha identificado otra mutación en el gen CTNNA1 que codifica la proteína alfa-E-cadherina. El gen CDH1 se encuentra alterado en aproximadamente un 25-30% de las familias con historia de CGDH, transmitiéndose de forma autosómica dominante con penetrancia incompleta y riesgo acumulativo en función de la edad. Está indicada la gastrectomía total profiláctica en los pacientes portadores a partir de los 20 años y a partir de los 35 años screening anual con mamografía y resonancia magnética de mama por su asociación con carcinoma de mama.

**Caso clínico:** A continuación, presentamos el caso de una paciente mujer de 23 años asintomática, cuya familia presenta 5 miembros afectados por adenocarcinoma gástrico difuso y dos portadores de la mutación asintomáticos. En el estudio molecular del gen CDH1 realizado a varios miembros afectos de esta familia se ha identificado una variante clasificada de significado incierto (c.48G > A, p.Q16Q). En la paciente se observa la misma variante, encontrada en su padre y en 2 tíos fallecidos de CGDH, así como en una prima hermana. Durante el estudio se realizó una gastroscopia con toma de biopsias siendo el resultado negativo para células malignas o displasia. En marzo 2014 la paciente fue intervenida realizándose gastrectomía total profiláctica laparoscópica, linfadenectomía D1 y posterior reconstrucción mediante esófago-yejunostomía en Y de Roux. El postoperatorio curso sin incidencias. El estudio anatomo-patológico mediante hematoxilina-eosina y técnica de PAS, demostró la presencia de afectación multifocal y extensa por carcinoma in situ con células en anillo de sello en cuerpo y antrum, sin evidencia de carcinoma infiltrante ni afectación ganglionar.

**Discusión:** En aquellos pacientes que cumplen 2 criterios de riesgo (según The Gastric Linkage Consortium Criteria for HDGC) se debe realizar estudio genético para descartar mutaciones en el gen e-cadherina. En los pacientes portadores de la mutación, es recomendable la realización de una gastrectomía total profiláctica, incluso sin evidencia de malignidad preoperatoria.