



O-036 - GASTRECTOMÍA TOTAL PROFILÁCTICA EN UNA PACIENTE CON MUTACIÓN DEL GEN CDH1; A PROPÓSITO DE UN CASO

Castaño, Juan Carlos; Martínez, Alicia Isabel; Martí, Isidre; Arias, Juan Carlos; Gobbini, Yanina; Galofré, Gonzalo; Castellvi, Jordi
Hospital Moisès Broggi, Sant Joan Despí.

Resumen

Introducción: El cáncer gástrico supone la quinta neoplasia más frecuente del mundo, afectando al doble de hombres que mujeres. La etiología es multifactorial. La histología se divide en intestinal (60%) o difusa (40%). En la mayoría de los casos aparece de forma esporádica. Hasta en un 10% de estos podemos encontrar agregación familiar y hasta en un 5% una mutación germinal. El cáncer gástrico difuso hereditario (HDGC) es un síndrome con patrón de herencia autosómico dominante que se caracteriza por una alta prevalencia de cáncer gástrico difuso y cáncer lobulillar de mama. El HDGC se define por la presencia de una variante patogénica CDH1 o CTNNNA1 en un caso aislado de CGD o en una familia con uno o más casos de CGD en parientes de primer o segundo grado. La mutación más frecuente es la del gen CDH1 que se encuentra hasta en un 50% con una herencia autosómica dominante. Se trata de un gen supresor de tumores que codifica por una E-cadherina. Presenta una penetrancia variable y un riesgo acumulado a los 80 años de hasta un 70%. El HDGC tiene una histología difusa con células en anillo de sello con focos tumorales múltiples localizados a nivel de antro y cuerpo gástrico. En el año 2020 el International Gastric Cancer Linkage Consortium (IGCLC) modificó los criterios para el estudio genético. Según las Guías de Práctica Clínica se recomienda la gastrectomía total profiláctica con linfadenectomía D1 en paciente con mutación del gen CDH1 entre los 20-30 años de edad o 5 años antes del diagnóstico del familiar afecto más joven. En el 95% de las piezas quirúrgicas se identifican células en anillo de sello. En aquellos que rechazan la cirugía se recomienda el estudio endoscópico anual sistematizado identificándose células en anillo de sello hasta en un 60% de los pacientes.

Caso clínico: Presentamos a una paciente mujer de 51 años sin antecedentes patológicos de interés y sin clínica digestiva. Tiene antecedentes familiares oncológicos; tanto su padre como dos tíos paternos fallecieron por cáncer gástrico a los 40, 59 y 69 años respectivamente. Además tiene una prima fallecida por cáncer gástrico a los 56 años y otra con diagnóstico de cáncer gástrico y mama antes de los 60 años. Nuestra paciente fue valorada por la Unidad de Consejo Genético realizándose el estudio genético e identificándose una mutación en el gen CDH1. En el estudio endoscópico con cromoendoscopia se realizaron múltiples biopsias donde no se identificaron células en anillo de sello ni otros criterios de malignidad. Finalmente se intervino de una gastrectomía total profiláctica con linfadenectomía D2 y reconstrucción en Y de Roux. En la anatomía definitiva tampoco se identificaron células en anillo ni otras alteraciones.

Discusión: La mutación del gen CDH1 es la más frecuente en pacientes con CGDH. En pacientes portadores de la mutación y que cumplen criterios genéticos está indicada la gastrectomía profiláctica. En nuestro caso, a pesar de nuestra paciente ser portadora de la mutación, en la anatomía de las biopsias y la posquirúrgica no se identificaron células en anillo de sello.