



P-158 - GASTRECTOMÍA PROFILÁCTICA EN FAMILIA CON MUTACIÓN CDH1

Pino Díaz, Verónica; González Minchón, Jose Antonio; Lara Romero, Paula; Pérez Benítez, Manuel Jesús; de la Rosa Báez, Alberto; Balongo García, Rafael

Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Resumen

Introducción: El cáncer gástrico difuso hereditario (HDGC) es un síndrome autosómico dominante infrecuente que aumenta el riesgo de cáncer gástrico difuso y cáncer de mama lobulillar. El HDGC se define por la presencia de mutaciones en el gen CDH1 que codifica la proteína de adhesión intercelular cadherina En portadores de variantes patogénicas de CDH1, el riesgo de por vida de cáncer gástrico difuso oscila entre el 37% y el 70% en hombres y entre el 25% y el 83% en mujeres.

Caso clínico: Presentamos el caso de la familia F1333. I6. Como antecedentes familiares el bisabuelo, la abuela y el padre fallecieron por cáncer gástrico. El caso índice estudiado es el padre fallecido a los 72 años en 2022 por carcinoma de tipo difuso poco cohesivo con carcinomatosis al diagnóstico y era portador una delección que abarca el exón 1 y 2 del gen CDH1 (NM_004360.5, localización cromosómica chr16:68738235 - 68771146, genoma de referencia (GRCh38)). Sus dos hijos de 35 y 42 años sin comorbilidades destacables se realizan despistaje genético siendo informado como individuos sanos portadores de la misma delección. Tras plantear el comité de tumores y con endoscopia sin biopsia de malignidad se decide gastrectomía profiláctica laparoscópica con reconstrucción esofagoyeyunal en Y y Roux siguiendo las guías International Gastric Cancer Linkage Consortium de 2020. El hermano menor intervenido en febrero de 2024 no presentó complicaciones siendo alta al cuarto día. El mayor prolongó 14 días la estancia por fiebre sin foco y síndrome de dumping precoz. No se constataron complicaciones relacionadas con la anastomosis ni en endoscopia ni en TAC. Ambos experimentaron una pérdida de peso durante los tres primeros meses posoperatorios. El paciente de mayor edad perdió el 16,6% del peso con datos de desnutrición severa según GLIM y precisando de aporte nutricional oral durante seis meses a partir de los cuales reganó peso y desapareció la sintomatología asociada al dumping. El hermano menor presentó una pérdida del 7,7% durante el primer mes recuperando el peso y estabilizándose al quinto mes posoperatorio. El estudio de Anatomía patológica informaba de ambos estómagos sin alteraciones relevantes y las muestras de 10 y 12 ganglios sin evidencia de neoplasia.

Discusión: El manejo multidisciplinar y la gastrectomía profiláctica en individuos con mutaciones CDH1 son la piedra angular de la gestión de HDGC. Se debe realizar una endoscopia con 28-30 biopsias previa a la intervención así como confirmar intraoperatoriamente los márgenes de mucosa proximal y distal, siendo razonable la realización de una disección de ganglios linfáticos D1. En caso de rechazar la intervención se ofrecerá seguimiento mediante endoscopia cada 6-12 meses con biopsias aleatorias múltiples. Informando al paciente que existe evidencia que sugiere que la

endoscopia puede no ser suficiente para detectar lesiones precursoras del cáncer gástrico difuso. La pérdida de peso de hasta del 15-20% es universal tras la gastrectomía total y se estabiliza a partir de los 3-6 meses.