



www.elsevier.es/cirugia

P-276 - TUMOR PANCREÁTICO NEUROENDOCRINO DEBIDO A SÍNDROME DE LYNCH. ENTIDAD NO DESCRITA ANTERIORMENTE EN LA LITERATURA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Serracant Barrera, Anna; García Borobia, Francisco Javier; Serra Pla, Sheila; García Monforte, Neus; Bejarano González, Natalia; Romaguera Monzonis, Andreu; Flores Clotet, Roser; Navarro Soto, Salvador

Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell.

Resumen

Introducción: Los tumores neuroendocrinos pancreáticos (TNEP) constituyen la segunda estirpe más frecuente de tumores pancreáticos. La mayoría de los TNEP son esporádicos, con menos frecuencia se asocian a un síndrome hereditario (enfermedad neoplásica endocrina múltiple tipo 1, enfermedad de von Hippel-Lindau, neurofibromatosis tipo 1 i esclerosis tuberosa). Está descrita la posible asociación entre el SL y los TNEP, sin confirmación. Presentamos el caso de una paciente afecta de SL con una representación amplia de las entidades asociadas a este. Describimos el primer caso que pone en manifiesto la relación entre SL y TNEP.

Métodos: De los 45 años a los 65 años la paciente presenta varios tumores, todos ellos asociados al SL. Inicialmente 2 carcinomas colorrectales (primero sigma, posteriormente ciego), seguidos de un carcinoma endometriode, un carcinoma ductal infiltrante, un adenocarcinoma de intestino delgado, 2 TPENF y un sebomatricoma. Todos ellos tumores de bajo grado de malignidad. Se ha comprobado, mediante técnicas de inmunohistoquímica (IHQ) y de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), la asociación entre estos tumores y la mutación de los genes de reparación nuclear (mismatch repair genes MMR) de nuestra paciente, asegurando que se trata de tumores claramente asociados a SL.

Resultados: El SL es el cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCRHNP). Entidad poco frecuente, con herencia autosómica dominante (HAD) y penetrancia incompleta. Se debe a la mutación de alguno de los genes de reparación nuclear (MMR), provocando la pérdida de expresión de los mismos. El carcinoma colorrectal es la neoplasia más comúnmente asociada, seguida del carcinoma de endometrio en mujeres. Otras menos frecuentes: carcinoma gástrico, de ovario, de mama, de intestino delgado, renal, cerebro, piel, páncreas y hepatobiliar. El diagnóstico de SL se basa en la sospecha clínica (cumplimiento de los criterios de Amsterdam II y Bethesda) y la confirmación genética de mutaciones de los genes MMR (orden de frecuencia: *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* y *PMS2*; en nuestra paciente se confirma la mutación del gen MMR *MLH1*). La IHQ de la pieza tumoral permite detectar la pérdida de expresión de la proteína codificada por el MMR. La mutación del gen *MLH1* implica la pérdida de expresión de dicha proteína, que impide la expresión de su proteína dímero (*PMS2*). Esto se objetiva en la IHQ de todos los tumores analizados, con correcta expresión de *MSH2* y *MSH6*. La PCR permite detectar si existe inestabilidad de microsatélites (MSI-H). En nuestro caso se objetiva MSI-H en las neoplasias de colon, duodeno y piel, no en las otras. La existencia de estabilidad de microsatélites en otras neoplasias no es excluyente de SL.

Conclusiones: El caso que nos concierne describe la asociación de un TNEP a SL, nunca antes descrita en la literatura, debido a la falta de expresión del MMR *MLH1*.