



P-183 - SÍNDROME DE GAPPS: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Murua Ruiz, Ane; Amarelo García, Martín; Pintado Izquierdo, María; González Aguirregomezcorta, Eneko; Ascondo Larrucea, Asier; Artigues Puyarena, Lara; Diez del Val, Ismael; Loureiro González, Carlos

Hospital de Basurto-Osakidetza, Bilbao.

Resumen

Introducción: El síndrome de GAPPs (*Gastric Adenocarcinoma and Proximal Poliposis of the Stomach*) es una entidad genética autosómica dominante descrita recientemente, donde aparecen múltiples pólipos de glándulas fúndicas con áreas de displasia, que implica un alto riesgo de cáncer gástrico. Otros síndromes de pólipos gástricos hereditarios incluyen el Síndrome de MAP, donde los pólipos de las glándulas fúndicas son poco habituales, y la poliposis juvenil generalizada o el síndrome de Peutze Jeghers, donde los pólipos suelen ser hamartomatosos en lugar de fúndicas displásicas. Los pólipos de las glándulas fúndicas son los pólipos gástricos más comunes (70%). Se diagnostican en el 5% de las gastroscopias realizadas. Los pólipos esporádicos de la glándula fúndica suelen ser de pequeño tamaño (5 mm) y pocos en número (10). Estos suelen ser inocuos, pero los sindrómicos pueden progresar a displasia o adenocarcinoma.

Caso clínico: Mujer de 49 años, con antecedentes personales de HTA y nefropatía IgA y antecedentes familiares de primer grado de pólipos gástricos con displasia de bajo y alto grado, y cáncer de colon. En estudio de dolor torácico en probable relación con espasmo esofágico, se le realiza en 2014 una gastroscopia en la que se objetiva una poliposis gástrica de aspecto hiperplásico en fundus y cuerpo (> 50), con incisura y antro normales, que en el estudio anatomopatológico se describen como pólipos de glándulas fúndicas sin metaplasia ni displasia. Se le realizan gastroscopias seriadas desde entonces, diagnosticando en las últimas endoscopias de 2020, mediante biopsia de dichos pólipos, displasia de bajo grado. Se realiza entonces estudio genético, ante la sospecha de síndrome de GAPPs. La mutación MUC5AC resulta positiva, describiéndose como mutación de riesgo a desarrollo de cáncer gástrico en los pacientes con síndrome de GAPPs. Tras revisión del caso en comité de tumores, se considera indicada la cirugía dada la dificultad de seguimiento y control endoscópicos, ante el elevado número de pólipos gástricos. Se realiza una gastrectomía total laparoscópica con linfadenectomía D1.



Discusión: El síndrome de GAPPs se caracteriza por la aparición de múltiples pólipos de glándulas fúndicas (> 100), con áreas de displasia o de adenocarcinoma de tipo intestinal, afectando exclusivamente al fundus y cuerpo gástrico, de manera que la curvatura menor y el antró quedan respetados. Por el momento, no se ha evidenciado que este síndrome incluya mayor riesgo de poliposis colorrectal o duodenal. El síndrome de GAPPs tiene un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia incompleta. Es un trastorno asociado al gen supresor tumoral APC, de manera que la mutación en la región promotora IB de dicho gen predispone significativamente al desarrollo de adenocarcinoma gástrico. Se han descrito casos de poliposis gástricas asociadas a dicho síndrome que desarrollan metástasis o adenocarcinoma gástrico invasivo tras periodos de vigilancia endoscópica, por lo que es evidente la importancia de un mejor estudio y conocimiento de esta enfermedad.