



P-363 - CÓMO SOSPECHAR UNA NEOPLASIA DE COLON A TRAVÉS DE MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

Hernández Roca, Belén; Espinosa Soria, Javier; Fernández Rodríguez, Enrique; Seguí Orejuela, Jordi; Camacho Lozano, Julio
Hospital General de Elda, Elda.

Resumen

Objetivos: Definir el síndrome de Muir-Torre, epidemiología y formas de presentación.

Caso clínico: Mujer de 70 años valorada en la Unidad de consejo genético por alto riesgo debido a sus antecedentes personales y familiares: cáncer de endometrio a los 38 años, adenoma sebáceo a los 68 años, hermano con cáncer de colon y cáncer de estómago a los 57 años. Se realizó estudio en muestras del tejido tumoral de adenoma sebáceo mediante inmunohistoquímica que mostró perdida de expresión de MLH1 y PMS2. Durante el seguimiento se realizó una colonoscopia que informó de neoplasia estenosante en colon derecho de 5 cm. Se biopsia e informan de adenocarcinoma mucinoso infiltrante. En el estudio de extensión se objetivó un nódulo peritoneal en flanco izquierdo, así como nódulos peritoneales subhepáticos y adyacentes a colon ascendente. Ante estos hallazgos se decidió intervención quirúrgica y exploración peritoneal realizándose hemicolectomía derecha y resección de los implantes descritos.

Discusión: El síndrome de Lynch (SL) es un síndrome genético con patrón de herencia autosómico dominante que predispone al cáncer colorrectal y a otras neoplasias extracolónicas, debido a la mutación germinal de algunos de los genes reparadores de los errores de la replicación del ADN (MLH1, MSH2, MSH6 o PMS2). El síndrome de Muir-Torre (SMT) es una variante fenotípica que predispone a desarrollar tumores de glándulas sebáceas y queratoacantomas. Los tumores sebáceos incluyen adenoma y carcinoma sebáceos, que pueden ser únicos o múltiples. Las neoplasias malignas viscerales más comunes son el adenocarcinoma colorrectal a nivel proximal del ángulo esplénico, seguido del carcinoma genitourinario; las neoplasias malignas menos comunes incluyen carcinoma de mama, cánceres hematológicos, carcinoma endometrial y adenocarcinoma gástrico. El SMT es raro, es evidente en aproximadamente el 9,2% de los individuos y el 28% de las familias con SL. Se pueden obtener antecedentes familiares en aproximadamente el 50% de los pacientes. Los hombres se ven afectados con mayor frecuencia, con una relación 3:2. Las neoplasias sebáceas se presentan a una edad promedio de 53 años y las neoplasias malignas viscerales se diagnostican en torno a los 50 años. Los tumores sebáceos preceden al diagnóstico de malignidad visceral en el 22%, ocurren simultáneamente en el 6% y se desarrollan posteriormente en el 56% de los casos. Los criterios diagnósticos incluyen la presencia de al menos un adenoma, epiteloma o carcinoma sebáceo, y al menos un carcinoma visceral. Pueden incluirse en los tumores cutáneos los queratoacantomas y los tumores quísticos sebáceos. El seguimiento es paralelo al de las personas con cáncer colorrectal hereditario sin poliposis. En portadores de genes e individuos de alto riesgo se debe realizar una colonoscopia comenzando a la edad de 25-30 años y cada 2-3 años. La evaluación genética de los pacientes con estas lesiones cutáneas a edades tempranas o con antecedentes familiares de cáncer, es necesaria para descartar el SMT, solicitar estudios moleculares con el fin de establecer un manejo y seguimiento multidisciplinario adecuado.