



Gastroenterología y Hepatología



<https://www.elsevier.es/gastroenterologia>

170 - ANÁLISIS DE MUTACIONES GERMINALES EN PACIENTES CON MÚLTIPLES ADENOMAS COLORRECTALES

G. Hernández¹, A. Hernández-Mesa², J.F. Pacheco², M. Carrillo-Palau¹ y E. Quintero¹

¹Servicio Aparato Digestivo, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife. ²Facultad de Medicina, Universidad de La Laguna.

Resumen

Introducción: En el 1,1% de los pacientes que se realizan una colonoscopia de cribado de cáncer colorrectal se detectan ? 10 adenomas. Existe controversia sobre cuándo solicitar un estudio genético en estos pacientes.

Objetivos: Evaluar: 1) la adherencia a la solicitud de un estudio genético según la guía de la AEG/semFYC, 2) la prevalencia de mutaciones germinales tras la incorporación de paneles multigen, 3) factores predictores de mutación germinal en pacientes con ? 10 adenomas colorrectales.

Métodos: Estudio retrospectivo que incluyó 199 pacientes con ? 10 adenomas, divididos en dos grupos para su análisis (10-19, n = 124 vs ? 20, n = 75 adenomas) entre enero 2015 y diciembre 2019. Se recogió información sobre estudios genéticos (gen específico vs panel multigen: *APC*, *ATM*, *BMPRIA*, *CHEK2*, *EPCAM*, *MLH1*, *MLH3*, *MSH2*, *MSH3*, *MSH6*, *MUTYH*, *NTHL1*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *PTEN*, *SMAD4*, *STK11* Y *TP53*) y endoscópicos realizados, histología, variables demográficas y clínicas. Se aplicó un análisis de regresión logística multivariado para el estudio de factores predictores de mutación germinal patogénica.

Resultados: Se solicitó un estudio genético al 97,8% de los pacientes que cumplían criterios clínicos. Se identificaron mutaciones germinales patogénicas en el 5,4% de pacientes, 4/50 (8%) vs 0/22 en el grupo ? 20 vs 10-19 adenomas, respectivamente. Estas mutaciones se presentaron únicamente en *MUTYH*. Se precisó una media de $2,13 \pm 1,11$ vs $2,54 \pm 1,33$ colonoscopias para alcanzar un total de ? 10 adenomas acumulados en el grupo de ? 20 vs 10-19 adenomas. No se identificó ningún factor clínico, endoscópico ni histológico como predictor de mutación germinal.

Conclusiones: Se identificaron mutaciones germinales patogénicas en el 8% de los pacientes con ? 20 adenomas. Estudios prospectivos incluyendo un mayor tamaño muestral son necesarios para confirmar estos resultados.