



# Gastroenterología y Hepatología



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

## 184 - CONSULTA DE ALTO RIESGO EN CÁNCER DIGESTIVO: EL ESTUDIO GENÉTICO COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA

C. Diéguez Castillo<sup>1</sup>, A. Delgado Maroto<sup>1</sup>, J. López González<sup>1</sup> y A. Barrientos Delgado<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Aparato Digestivo, Hospital Torrecárdenas, Almería. <sup>2</sup>Aparato Digestivo, Hospital Clínico San Cecilio, Granada.

### Resumen

**Introducción:** La estratificación del riesgo mediante una adecuada historia familiar y personal nos permite establecer la indicación para optimizar la rentabilidad de los estudios genéticos, siendo una herramienta fundamental en la consulta de alto riesgo (CAR) de Aparato Digestivo. El objetivo es analizar las indicaciones y resultados de los estudios genéticos.

**Métodos:** Estudio observacional retrospectivo con los estudios genéticos realizados mediante secuenciación con tecnología NGS en 91 sujetos de la CAR del Hospital Torrecárdenas (enero 2017-diciembre 2020). Se registraron variables demográficas (edad y sexo), indicación, realización inmunohistoquímica (IHQ) y resultado, secuenciación unigén (CDH1)/multigén (BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, APC, MUTYH, BMPR1A, EPCAM, NTHL1, POLD1, POLE, PMS2, SMAD4), variantes identificadas y significado (patogénico/incierto).

**Resultados:** La edad media fue de 51,4 años, siendo el 59,3% varones. En 81 casos se realizó el panel multigén. Las indicaciones se exponen en la tabla. El test genético fue positivo en el 29,7%, identificando un 67,9% de variables patogénicas, un 28,6% de variables de significado incierto (VUS) y en 1 paciente (3,5%) una VUS y una mutación. En aquellos pacientes que el resultado fue positivo, la edad media fue 45,6 años y las indicaciones por orden de frecuencia: familiar 1<sup>er</sup> grado de individuo con mutación patogénica o VUS (11), modelo predictivo alto con agregación familiar sin posibilidad IHQ (4), PAF (3), IHQ positiva (3), > 10 adenomas con antecedente familiar 60 años (3), cáncer gástrico difuso (2) y criterios clínicos Cowden (1).

<i>Indicación de estudio genético (N=91)</i>	<i>%</i>
Familiares 1º grado de individuo con mutación germinal patogénica o estudio de cosegregación	22 (24.2 %)
IHQ positiva	14 (15.4 %)
Probabilidad > 5% en modelos predictivos (PREMM5) con historia familiar sin posibilidad de realizar IHQ	21 (23.1 %)
Poliposis adenomatosa familiar	5 (5.5 %)
>20 adenomas (acumulativos) independientemente de la edad	9 (9.9 %)
>10 adenomas con < 40 años o antecedente personal o familiar de CCR < 60 años o antecedente familiar de PAF atenuada	10 (11 %)
Lesiones mucocutáneas características (triclemomas, papilomatosis oral y queratosis acral) o pólipos hamartomatosos/ganglioneuromas y macrocefalia	1 (1 %)
Cáncer gástrico difuso	9 (9.9 %)

**Conclusiones:** La edad precoz es fundamental en la sospecha clínica de síndrome hereditario de CCR. Se pone de manifiesto la importancia de estudiar las mutaciones identificadas en familiares de 1<sup>er</sup> grado para diagnosticar casos asintomáticos y debemos implementar el uso de modelos predictivos cuando no sea posible realizar IHQ.