



# Gastroenterología y Hepatología



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

## P-139 - REGISTRO MULTICÉNTRICO DE SÍNDROMES DE POLIPOSIS HAMARTOMATOSAS (ESTUDIO HERALD)

Fátima Valentín<sup>1</sup>, Lara Aguilera<sup>2</sup>, Joaquín Andrés Castillo<sup>3</sup>, Inés Castro<sup>4</sup>, Luis Bujanda<sup>5</sup>, Sandra Baile<sup>6</sup>, Xavier Segarra<sup>7</sup>, Andrés Dacal<sup>8</sup>, Luisa Adán<sup>9</sup>, Joaquín Cubiella<sup>10</sup>, Virginia Piñol<sup>11</sup>, Daniel Rodríguez<sup>12</sup> y Alberto Herreros de Tejada<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid. <sup>2</sup>Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. <sup>3</sup>Hospital Universitario Clínic de Barcelona. <sup>4</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. <sup>5</sup>Hospital Universitario de Donostia, San Sebastián. <sup>6</sup>Hospital General Universitario Doctor Balmis, Alicante. <sup>7</sup>Hospital Universitario de Salamanca. <sup>8</sup>Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo. <sup>9</sup>Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. <sup>10</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Ourense. <sup>11</sup>Hospital Universitari Dr. Josep Trueta, Girona. <sup>12</sup>Hospital Universitario de Móstoles.

### Resumen

#### *Póster con relevancia para la práctica clínica*

**Introducción:** Los síndromes de poliposis hamartomatosas (SPH) constituyen un grupo de patologías poco frecuentes y muy heterogéneas, con un importante potencial de malignidad. Por ello, nuestro objetivo es identificarlos y conocer su base genética en nuestro medio. Así como, realizar una descripción de la enfermedad y estimar la prevalencia.

**Métodos:** Realizamos un estudio multicéntrico transversal. Incluyendo a los pacientes con SPH en la base de datos RedCap-AEG, registrados en los hospitales participantes durante el período de enero de 2003 hasta enero de 2024. Efectuamos un primer estudio descriptivo y observacional de los datos actuales, pendientes de depurar la base de datos para poder analizar el objetivo principal del estudio (la prevalencia).

**Resultados:** Se han registrado 134 pacientes, de los cuales: 36 presentan un síndrome de Peutz-Jeghers (27,7%), 43 síndrome de poliposis juvenil (33,1%), 2 síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (1,5%), 47 síndrome de Cowden (36,2%), y 2 inclasificables (1,5%); así como 4 no han introducido finalmente estos datos (3%). Se ha registrado la realización de estudio genético en 123 de ellos (93,9%). De estos: no se identifica mutación en 3 (2,4%), 36 tienen mutación patogénica en STK11 (29,3%), 10 en SMAD4 (8,1%), 25 en BMPRA1 (20,3%), 50 en PTEN (40,7%), y uno en otros genes (0,8%). De 130 pacientes registrados, un 52,3% tenían familiares de primer grado afectos. En cuanto a si los pacientes habían tenido cáncer durante el seguimiento, se registraron 97 pacientes, de los cuales el 32% estaban afectos. La localización del cáncer fue de 1 esófago (3,2%), 4 estómago (12,9%), 1 colorrectal (3,2%), 1 páncreas (3,2%), 10 mama (32,3%), 2 melanoma (6,5%), 4 SNC (12,9%), y 8 otros (25,8%)

**Conclusiones:** En el estudio preliminar de los SPH registrados en nuestro medio, podemos observar que el síndrome más frecuente fue el síndrome de tumores hamartomatosos asociados a PTEN. Y que realizamos a la mayoría de nuestros pacientes estudio genético, encontrando variantes patogénicas en el 98,4% de ellos.