



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

Fátima Valentín¹, Lara Aguilera², Joaquín Andrés Castillo³, Inés Castro⁴, Luis Bujanda⁵, Sandra Baile⁶, Xavier Segarra⁷, Andrés Dacal⁸, Luisa Adán⁹, Joaquín Cubiella¹⁰, Virginia Piñol¹¹, Daniel Rodríguez¹² y Alberto Herreros de Tejada¹

¹Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid. ²Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ³Hospital Universitario Clínic de Barcelona. ⁴Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. ⁵Hospital Universitario de Donostia, San Sebastián. ⁶Hospital General Universitario Doctor Balmis, Alicante. ⁷Hospital Universitario de Salamanca. ⁸Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo. ⁹Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid. ¹⁰Complejo Hospitalario Universitario de Ourense. ¹¹Hospital Universitari Dr. Josep Trueta, Girona. ¹²Hospital 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 afectados. En cuanto a si los pacientes habían tenido cáncer durante el seguimiento, se registraron 97 pacientes, de los cuales el 32% estaban afectados. 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.