



P-157 - PANCREATITIS ASOCIADA A MUTACIONES EN EL GEN SPINK1: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EVOLUCIÓN EN UNA SERIE DE 25 PACIENTES

Ana Pascual-Dapena¹, Marta Sánchez-Ric¹, Marina Vélez¹, Guillem Soy¹, Celia Bádenas² y Eva C. Vaquero¹

¹Servicio de Gastroenterología, Hospital Clínic de Barcelona. ²Centro de Diagnóstico Biomédico-Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona.

Resumen

Introducción: SPINK1 (*Secretory pancreatic trypsin inhibitor*) inhibe la tripsina activada prematuramente en el páncreas. Las mutaciones inactivadoras en el gen SPINK1 son un factor de riesgo de pancreatitis aguda y crónica. Se desconoce la dimensión e impacto de las mutaciones en SPINK1 en la pancreatitis en nuestro entorno.

Métodos: Estudio unicéntrico, descriptivo, de una cohorte prospectiva de 25 pacientes con pancreatitis aguda, recurrente y crónica con mutaciones en SPINK1. Se evaluaron datos epidemiológicos, clínicos e imagen. El estudio genómico de SPINK1 se realizó mediante secuenciación del exón 3 o secuenciación por nueva generación.

Resultados: Los pacientes eran portadores heterocigotos de las mutaciones N34S (n = 24, 96%) y R65Q (n = 1, 4%). Seis pacientes asociaban mutaciones en CFTR (F508C, R668C, D1152H, c.1679+1,6kba > G, V562I+5T, un caso 5T en homocigosis). El 60% eran hombres y la mediana de edad de inicio de síntomas pancreáticos fue a los 35 años (rango 8-60 años). El 80% asociaban consumo de tabaco y/o alcohol (52% alcohol y tabaco, 25% solo tabaco, 4% solo alcohol). El 80% eran casos esporádicos y el 20% tenían antecedentes familiares de pancreatitis. El dolor abdominal fue la manifestación más frecuente (96% de los casos): 76% pancreatitis recurrente, 60% dolor abdominal crónico, 4% pancreatitis aguda única. El 52% de los episodios agudos de pancreatitis presentaron complicaciones locales y/o sistémicas. Tres casos se manifestaron como pancreatitis del surco. 72% desarrollaron insuficiencia pancreática exocrina y 44% diabetes mellitus (81% insulín dependiente, mediana de edad de debut 46 años). Siete casos (28%) han requerido cirugía pancreática (n = 2) o abordaje endoscópico (n = 5) por dolor abdominal. En el 88% de los casos se confirmó por imagen pancreatitis crónica y en 16% páncreas *divisum*. Ningún paciente ha desarrollado cáncer de páncreas, y 4 pacientes (16%) han presentado neoplasias extrapancreáticas.

Conclusiones: Las mutaciones en SPINK1 coexisten de manera frecuente con el consumo de alcohol y tabaco en pacientes con pancreatitis recurrente y crónica y se asocian a manifestaciones clínicas tempranas con evolución clínica compleja de dolor abdominal, complicaciones locales, e insuficiencia exocrina y endocrina. Este estudio destaca la importancia de SPINK1 como cofactor etiológico de la pancreatitis recurrente y crónica de evolución tórpida.