Gastroenterol Hepatol. 2018;41(Espec Congr 2):146

Gastroenterología y Hepatología

https://www.elsevier.es/gastroenterologia

P-165 - CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DEL SÍNDROME DE LYNCH-LIKE

M.D. Picó[1], R. Jover[2], Ó. Murcia[2], M. Giner[2], M. Alustiza[2], J.L. Soto[3], A. Castillejo[3], A.B. Sánchez[4], A. Sánchez[5], F. Balaguer[5], L. Moreira[5], A. Castells[5], M. Pellise[5], M. Carrillo-Palau[6], A. Gisbert-Beamud[7], T. Ramón y Cajal[7], G. Llort[8], C. Yagüe[8], A. Lopez Fernández[9], J. Balmaña[9], E. Martinez de Castro[10], C. Álvarez[11], X. Bessa[11], J. Cubiella[12], L. Rivas[12], D. Rodríguez-Alcalde[13], A. Dacal[14], M. Herraiz[15], C. Garau[16], L. Bujanda[17], L. Cid[18], C. Povés[19], M. Garzón[20], Á. Pizarro[20], I. Salces[21], M. Ponce[22], E. Aguirre[23], E. Saperas[24] y V. Piñol[25]

[1]Hospital General Universitario de Elche. [2]Hospital General Universitario de Alicante. [3]Genética; [4]Oncología, Hospital General Universitario de Elche. [5]Hospital Clínic de Barcelona. [6]Hospital Universitario de Canarias, Tenerife. [7]Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. [8]Corporació Sanitària Parc Taulí, Consorci Sanitari de Terrasa. [9]Hospital Vall d&#39Hebron, Barcelona. [10] Hospital Universitario Marques de Valdecilla, Santander. [11]Hospital del Mar, Barcelona. [12]Complexo Universitario Hospitalario de Ourense. [13]Hospital Universitario de Móstoles. [14]Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo. [15]Clinica Universitaria de Navarra, Pamplona. [16]Hospital de Son Llàtzer, Palma de Mallorca. [17]Hospital de Donostia, San Sebastián. [18]Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo. [19]Hospital Clínico San Carlos, Madrid. [20]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. [21]Hospital 12 de Octubre, Madrid. [22]Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia. [23]Hospital Quirón, Zaragoza. [24]Hospital General de Catalunya, Barcelona. [25] Hospital Josep Trueta, Girona.

Resumen

Introducción: El síndrome de Lynch (SL) es una de las causas más frecuentes de cáncer colorrectal (CCR) hereditario. Sin embargo, existe un grupo de pacientes que desarrollan CCR o tumores de la esfera del SL en los que se observa en el tumor de inestabilidad de microsatélites y/o pérdida de expresión de las proteínas de los genes reparadores del ADN, pero sin evidencia de mutación patogénica. Este grupo de pacientes se conoce con el nombre de síndrome de Lynch-like (SLL) y representan aproximadamente el 30% de todos los pacientes con tumores inestables. Estos casos son tratados a menudo como “no esporádicos” y algunos autores recomiendan estrictas estrategias de vigilancia similares.

Objetivos y métodos: Conocer las características clínicas y moleculares de estos pacientes y analizar si existen diferencias clínicas, patológicas o moleculares que haga sospechar un origen probablemente hereditario o esporádico. Se han incluido pacientes con presencia de CCR con presencia de inestabilidad de microsatélites y/o pérdida de expresión de MSH2, MSH6, PMS2 y MLH1 con BRAF- wild type y/o sin metilación, y ausencia de mutación patogénica. Se trata de un estudio multicéntrico en el que participan 25 centros de España. La información se introduce en la plataforma online EPICOLON.

Resultados: Hasta noviembre del año 2017, se han incluido 160 pacientes. Con el objetivo de identificar pacientes con SLL con origen probablemente hereditario frente esporádico, se realizó un análisis en función de la presencia de antecedentes familiares de CCR y otros tumores asociados a SL frente a pacientes con SLL y antecedentes familiares con neoplasias en otras localizaciones, sin identificar diferencias entre ambos grupos. También se analizaron diferencias en función de si el diagnóstico de CCR se realizó por cumplimiento de criterios de Amsterdam o Bethesda frente a los que se diagnosticaron por el cribado universal para SL, sin lograr identificar características clínicas o patológicas que sean de utilidad para discernir entre un origen esporádico o hereditario.

Conclusiones: En esta cohorte de pacientes, no existen características clínicas, moleculares o patológicas actualmente que nos permitan diferenciar entre un origen probablemente esporádico o hereditario. Estos datos apoyan la necesidad de mantened el mismo seguimiento que se realiza en los pacientes diagnosticados de síndrome de Lynch y sus familiares y profundizar en el estudio de la patogenia del CCR en estos pacientes.

© 2018 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados