



# Gastroenterología y Hepatología



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

## 200 - CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DE LOS PACIENTES CON CÁNCER GÁSTRICO MENORES DE 50 AÑOS. ANÁLISIS DE UN ESTUDIO MULTICÉNTRICO NACIONAL

A. Pocurull<sup>1</sup>, S. Carballal<sup>1</sup>, C. Álvarez<sup>2</sup>, M. García-Guix<sup>3</sup>, M. Cuatrecasas<sup>1</sup>, T. Ocaña<sup>1</sup>, A. Sánchez<sup>1</sup>, L. Rivero<sup>1</sup>, G. Jung<sup>1</sup>, M. Pellisé<sup>1</sup>, A. Castells<sup>1</sup>, F. Balaguer<sup>1</sup>, L. Bujanda<sup>4</sup> y L. Moreira<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Clínic de Barcelona. <sup>2</sup>Hospital del Mar, Barcelona. <sup>3</sup>Hospital de Bellvitge. <sup>4</sup>Hospital Donostia.

### Resumen

**Introducción:** El adenocarcinoma gástrico (CG) es un tumor frecuente con elevada morbilidad y mortalidad. Un 10% de los pacientes tienen antecedentes familiares (AF) de CG y en el 5% existe una causa genética subyacente. Sólo un 7% se presenta antes de los 50 años. Las características clínicas y moleculares del CG joven han sido poco estudiadas.

**Objetivos:** Establecer las características clínicas, histológicas y moleculares del CG joven (< 50 años).

**Métodos:** Estudio multicéntrico retrospectivo nacional de pacientes con CG joven diagnosticados entre 1999-2018. Registro de la historia clínica personal y familiar. Análisis inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas del sistema reparador del ADN (MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2) en tumor parafinado. Análisis genético germinal en pacientes que cumplen criterios de algún síndrome hereditario asociado a CG (síndrome de cáncer gástrico difuso hereditario, síndrome de Peutz-Jeghers, síndrome de Lynch, poliposis adenomatosa familiar, síndrome de mama y ovario hereditario, poliposis juvenil y síndrome de Li-Fraumeni).

**Resultados:** Se incluyeron 308 pacientes: 118 (38%) mujeres, con mediana de edad al diagnóstico de 43 años (rango 17- 50). Los tumores se localizaban principalmente en el cuerpo y antro, 55% y 25% respectivamente. A nivel histológico: 75% eran difusos, 17% intestinales y 18% mixtos o inclasificables. Un 78% se diagnosticó en estadio III/IV. Entre los factores de riesgo ambientales destacan: tabaquismo en 78/167 (46%), consumo de alcohol en 51/105 (20%) e infección por *Helicobacter pylori* en 24/82 (29%) casos. En 15/108 (13,8%) existía AF de CG y 4/108 (5%) cumplían criterios de CG familiar. Se realizó IHQ de las proteínas del sistema reparador del ADN en 88/308 (28%) tumores: 3/88 (3,4%) presentaron pérdida de expresión de MLH1/PMS2, sin encontrar mutación germinal. De los 15 análisis genéticos realizados en 3 (20%) se detectó una mutación germinal: 2 casos con mutación en el gen BRCA2 y 1 caso con mutación en el gen TP53.

**Conclusiones:** La mayoría de los CG de aparición precoz son difusos y diagnosticados en estadio avanzado. En este subgrupo de pacientes la alteración del sistema de reparación del ADN es un evento infrecuente y por tanto probablemente poco útil. Sin embargo, hasta un 13% presentan AF de CG y el 20% de los pacientes que cumplen criterios de estudio genético, se encuentra alguna mutación germinal asociada (BRCA2, TP53). Estos resultados refuerzan la importancia de realizar una historia familiar completa y valorar el uso emergente de paneles multigén.