



RENDIMIENTO DEL ESTUDIO GENÉTICO GERMINAL EN PACIENTES CON CÁNCER DE PÁNCREAS < 60 AÑOS

Joan Llach¹, Irina Luzko¹, Marc Lleixà¹, Cristina Herrera-Pariente², Guerau Fernández¹, Teresa Ocaña¹, Lorena Moreno¹, Belen Pastor¹, Elia Grau¹, Josep Oriola¹, Maria Alvarez-Mora¹, Sergi Castellvi-Bel², Francesc Balaguer¹, Luis Bujanda³ y Leticia Moreira¹

¹Hospital Clínic de Barcelona. ²IDIBAPS. ³Hospital Universitario Donostia.

Resumen

Introducción: El adenocarcinoma ductal de páncreas (CP) es una neoplasia de incidencia creciente y alta mortalidad. Aunque la mayoría se asocian a factores ambientales, el 10% de CP presentan un origen hereditario o agregación familiar. La indicación de estudio genético germinal tradicionalmente se basa en criterios clínicos de los diferentes síndromes asociados al mismo, pero recientemente existe la tendencia a un enfoque menos restrictivo, todavía no bien establecido. A día de hoy, un diagnóstico de CP a edad joven en ausencia de otros antecedentes no justifica el estudio genético, y estas recomendaciones están realizadas por consenso y sin evidencia científica que las avale.

Objetivos: Evaluar el rendimiento del estudio genético en pacientes con CP de debut < 60 años, independientemente de los antecedentes personales y/o familiares de otras neoplasias.

Métodos: Estudio multicéntrico con inclusión retrospectiva y prospectiva realizado en el Hospital Clínic de Barcelona y de Donosti durante un período de 8 años. Se realizó estudio genético germinal a todos los pacientes con CP diagnosticado < 60 años con el panel multigén TruSight-cancer (Illumina versión 2) de secuenciación masiva mediante la plataforma MiSeq.

Resultados: Se realizó estudio genético a 94 pacientes con CP < 60 años, con una media de edad de 54 años (RIQ 48-48), 35 (37%) eran mujeres y 67 (71,3%) eran o habían sido fumadores. De los 94, 15 (16%) presentaban indicación de estudio genético por criterios ya establecidos (antecedentes familiares o personales de otras neoplasias que ya obligaban a descartar síndromes hereditarios), identificando a 6 pacientes con variante patogénica germinal (VPG): 1 en TP53, 1 en ATM, 1 en BRCA1, 1 en PALB2 y 2 en BRCA2. De los 79 (84%) pacientes restantes (solo con el criterio "CP a edad < 60 años"), en 4 (5,1%) se objetivó alguna VPG: 1 en BRCA2 y 3 en ATM.

Conclusiones: El 11% de los pacientes con CP < 60 años se asociaron a un síndrome hereditario con mutación germinal. De ellos, un 40% no se hubieran diagnosticado con los criterios de estudio genético tradicionales. Así pues, el criterio "edad en el diagnóstico < 60 años" (sin antecedentes personales y/o familiares de otras neoplasias) para realizar un estudio genético en paciente con CP aporta un rendimiento diagnóstico del 5% para síndromes hereditarios. Estos resultados apoyan realizar estudio genético en todo paciente con CP < 60 años.