



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

210/9 - Paciente con SÍNDROME de Lynch en la consulta de Atención Primaria

T. Kostyrya^a, E. Esparza Pérez^b, E.B. Zapata^c, A. Delgado^c, M.F. Galvis Padilla^d y E. Franco Daza^e

^aMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Casco. Murcia. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Cartagena Casco. Cartagena. Murcia. ^cMédico Residente de 1º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Casco Antiguo. Cartagena. Murcia. ^dMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antón. Cartagena. ^eMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Javier. San Javier. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 80 años acude a consulta de Atención Primaria (AP) refiriendo deterioro cognitivo progresivo y alteraciones de la memoria. Antecedentes personales: mielopatía cervical y melanoma que fue intervenido. Intervenido de neoplasia maligna de colon a los 51 años. La hija del paciente falleció a los 24 años por neoplasia maligna de colon; la hermana del paciente falleció a los 48 años por tumor ginecológico de origen maligno y la madre del paciente falleció por tumor metastásico de origen gastrointestinal. El paciente fue derivado a Neurología para estudio del deterioro cognitivo y derivado a Oncología Genética y Digestivo por posible síndrome de Lynch.

Exploración y pruebas complementarias: La exploración física fue normal. En bioquímica se descarta creatinina 0,82 mg/dl, urea 39 mg/dl, potasio 4,5 mmol/l, resto sin alteraciones. Hemograma: hematíes $4,1 \times 10^{12}/l$, Hb 12,1 g/dl, hematocrito 36,9%, coagulación sin alteraciones. Radiografía de tórax: sin hallazgos patológicos. ECG: dentro de límites normales. TAC cerebro sin contraste: encefalopatía vascular crónica grado I. Valorado en Oncología Genética: mutación familiar conocida en MLH1: c790+16 > A. Digestivo: colonoscopia sin hallazgos patológicos.

Juicio clínico: Síndrome de Lynch.

Diagnóstico diferencial: Cáncer colorrectal no hereditario no polipósico.

Comentario final: Cáncer colorrectal hereditario no polipósico o síndrome de Lynch es el síndrome hereditario que con más frecuencia predispone a padecer cáncer colorrectal. Esta patología conlleva un mayor riesgo de asociación con cáncer de útero (cáncer de endometrio) (60%), cáncer de ovario (10%), así como alteraciones cutáneas dentro de una variante que se denomina síndrome de Muir-Torre. El diagnóstico genético del síndrome de Lynch se realiza mediante la detección de una alteración o mutación en línea germinal en los genes de reparación de bases desapareadas del ADN que son MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2. A los pacientes con síndrome de Lynch se recomienda realizar colonoscopia con la edad de 20-25 años y repetir con los intervalos de 1-2 años anualmente a partir de los 40 años.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fllerton DA, López F, Rahmer A. Hereditary nonpolyposis colorectal cancer: surgical treatment and pedigree analysis. *Rev Méd Chil.* 2004;132: 539-47.
2. Strate l, Syngal S. Hereditary colonorectal cancer syndromes. *Cancer Causes Control* 2005;16:201-13.