



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

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

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

<sup>a</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Casco. Murcia. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Cartagena Casco. Cartagena. Murcia. <sup>c</sup>Médico Residente de 1º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Casco Antiguo. Cartagena. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antón. Cartagena. <sup>e</sup>Médico 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 colonorrectal no hereditario no polipósico.

**Comentario final:** Cáncer colonorrectal hereditario no polipósico o síndrome de Lynch es el síndrome hereditario que con más frecuencia predispone a padecer cáncer colonorrectal. 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 desaparecidas 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. Flerton DA, López F, Rahmer A. Hereditary nonpolyposis colorectal cancer: surgical treatment and pedigree analysis. Rev Méd Chil. 2004;132: 539-47.
2. Strate I, Syngal S. Hereditary colonorectal cancer syndromes. Cancer Causes Control 2005;16:201-13.