Semergen. 2019;45(Espec Congr 1):651

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

424/1589 - CÁNCER DE COLÓN FAMILIAR TIPO X

S. Capilla Díaz[1], E. Gamero de Luna[2], A. Cabrerizo Carvajal[1] y C. Navarro Arco[1]

[1]Médico de Familia. Centro de Salud Armilla. Granada. [2]Médico de Familia. Centro de Salud El Juncal. Sevilla.

Resumen

Descripción del caso: Estudio familiar de un caso de neoplasia de colon ascendente con metástasis hepáticas en paciente de 38 años con debut agudo por cuadro oclusivo. La paciente es tratada con hemicolectomía derecha, resección de metástasis y quimioterapia adyuvante. Evolución tórpida con metástasis peritoneales, ováricas y pulmonares, falleciendo 4 años después de diagnóstico inicial en domicilio bajo sedación por su médico de atención primaria.

Exploración y pruebas complementarias: Antecedentes familiares: padre diagnosticado de cáncer de colon a los 52 años. Concomitante al caso, tío paterno es diagnosticado de neoplasia vía biliar y urotelio a los 65 años. Genograma: familia nuclear en fase de expansión con un hijo. Rama paterna 2 neoplasias de 2 miembros (ambos hermanos). Rama materna sin neoplasias en familiares primer grado. Hermana y 2 primos hermanos de la paciente no afectos de neoplasia. Cumple criterios Ámsterdam II. Estudio inmunohistoquímico de expresión de genes del sistema de reparación del ADN (MMR): MLH1 focalmente débil en el 5%, MSH2 débil en el 30%, MSH6 débil en el 10% y HER2 negativo.

Orientación diagnóstica: Síndrome de Lynch (SL) versus CCR familiar tipo X.

Diagnóstico diferencial: Cáncer colorrectal hereditario y variantes.

Comentario final: La aparición de un CCR en paciente joven con cumplimiento de los criterios de Ámsterdam II orienta a un origen hereditario. El diagnóstico se basa en el patrón de herencia (autosómico dominante para el SL) y en los estudios inmunohistoquímicos y genéticos, aunque pueden no ser concluyentes como en nuestro caso. Ante pacientes que cumplen las características del SL sin alteración de microsatélites ni identificación del gen responsable, hablamos de cáncer colon familiar tipo X. El papel del médico de familia es esencial en estos casos que suponen auténticos dramas familiares, tanto en la identificación de posibles casos, planificación de estrategias de prevención, asesoramiento genético, seguimiento de casos e intervenciones psicológicas y familiares.

Bibliografía

1. Lindor NM, Win AK. Lynch syndrome: Cancer screening and management. [Internet]. Waltham, Mass: UpToDate, 2018. [citado 10 Julio 2019]. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/lynch-syndrome-hereditary-nonpolyposis-colorectal-cancer

-cancer-screening-and-management.
2. Win AK, Lindor NM. Lynch syndrome: Clinical manifestations and diagnosis. [Internet]. Waltham, Mass: UpToDate, 2019. [citado 10 Juio 2019]. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/lynch-syndrome-hereditary-nonpolyposis-colorectal-cancer-clinical-manifestations-and-diagnosis?search = Lynch%20 syndrome:%20Clinical%20 manifestations%20 and%20 diagnosis.&source = search_result&selectedTitle = 1~150&usage_type = default&display_rank = 1.

Palabras clave: Criterios Amsterdam II. Síndrome de Lynch. Cáncer colorrectal hereditario.

1138-3593 / © 2019 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.