

- diagnostic algorithm. *Medicine* (Baltimore). 2010;89:85-95. <http://dx.doi.org/10.1097/MD.0b013e3181d41c38>.
3. Ng CT, Htoo A, Tan SY. Fish bone-induced hepatic abscess: Medical treatment. *Singapore Med J*. 2011;52:3-5. <http://smj.sma.org.sg/5203/5203cr6.pdf>.
 4. Ede C, Sobnach S, Kahn D, Bhyat A. Enterohepatic migration of fish bone resulting in liver abscess. *Case Rep Surg*. 2015;2015:1-2. <http://dx.doi.org/10.1155/2015/238342>.
 5. Matrella F, Lhuair M, Piardi T, Dokmak S, Bruno O, Maestraggi Q, et al. Liver hilar abscesses secondary to gastrointestinal perforation by ingested fish bones: surgical management of two cases. *Hepatobiliary Surg Nutr*. 2014;3:156-62. <http://dx.doi.org/10.3978/j.issn.2304-3881.2014.04.01>.
 6. Tan CH, Chang SYH, Cheah YL. Laparoscopic removal of intrahepatic foreign body: A novel technique for management of an unusual cause of liver abscess-fish bone migration. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*. 2016;26:47-50. <http://dx.doi.org/10.1089/lap.2015.0487>.
 7. Masoodi I, Alsayari K, Al Mohaimeed K, Ahmad S, Almtawa A, Alomair A, et al. Fish bone migration: An unusual cause of liver abscess. *BMJ Case Rep*. 2012;10-3. <http://dx.doi.org/10.1136/bcr.09.2011.4838>.
 8. Liang H, Liu OQ, Ai XB, Zhu DQ, Liu JL, Wang A, et al. Recurrent upper quadrant pain: A fish bone secondary to gastric perforation and liver abscess. *Case Rep Gastroenterol*. 2011;5:663-6. <http://dx.doi.org/10.1159/000335211>.
 9. Lardièrre-Deguelte S, Ragot E, Amroun K, Piardi T, Dokmak S, Bruno O, et al. Hepatic abscess: Diagnosis and management. *J Visc Surg*. 2015;152:231-43. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jvisc.2015.01.013>.

Isabel Jaén Torrejimenó*, Francisco Galeano Díaz,
Diego López Guerra y Gerardo Blanco Fernández

Servicio de Cirugía Hepatobiliopancreática y Trasplante Hepático,
Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Hospital Infanta
Cristina, Badajoz, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: isajaent@gmail.com (I. Jaén Torrejimenó).

<https://doi.org/10.1016/j.ciresp.2018.05.007>

0009-739X/© 2018 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U.
Todos los derechos reservados.

Síndrome de Li-Fraumeni

Li Fraumeni syndrome



Aunque existen estrategias definidas en el manejo de ciertos cánceres hereditarios (mama, ovario, colon y recto, y endometrio), el manejo de pacientes portadores de mutaciones con riesgo aumentado de padecer cáncer es un problema mayor no establecido.

Las mutación germinal en el gen TP53, resulta en una condición rara hereditaria conocida como síndrome de Li-Fraumeni (SLF)¹.

Presentamos el caso de una mujer de 21 años con dolor abdominal en hipocondrio izquierdo y fiebre. A los 11 años fue diagnosticada de osteosarcoma de húmero proximal derecho, sin metástasis. Recibió quimioterapia protocolo SEOP 2001 (ifosfamida días 1-5 y adriamicina 25 mg/m² días 1-3) pre y poscirugía con desarticulación interescapulotorácica derecha. Neuroma residual con seguimiento anual hasta julio 2017. Abuelo materno fallecido por cáncer de pulmón (69 años) y paterno por cáncer de próstata (78 años). Destacaba a la exploración física un abdomen distendido, doloroso en hipocondrio izquierdo con masa empastada y sin defensa abdominal. Analítica con leucocitosis, neutrofilia y PCR 340. La TAC mostraba una masa heterogénea de 10 × 15 cm en hipocondrio izquierdo, ampliamente necrosada/abscesificada, con nivel hidroaéreo, la cual desplazaba estructuras vecinas. Esplenomegalia con áreas sugestivas de infartos. Hígado sin lesiones focales. Riñones sin hallazgos. No adenopatías de tamaño patológico, con moderado líquido libre intraperitoneal.

La cirugía identificó una peritonitis purulenta de 2,5 l con una masa dependiente de colon transversal distal empotrada anteriormente al hilio esplénico. A nivel posterior contactaba con la cola del páncreas y con la curvatura mayor gástrica hasta fundus gástrico. No se palpaban LOES hepáticas. Tras hemicolectomía izquierda y esplenectomía con reconstrucción primaria del tránsito colónico, la paciente recuperó el tránsito en el quinto día postoperatorio siendo dada de alta tras ampliar el estudio hospitalario mediante RMN cerebral, mamaria y estudio genético en Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (fig. 1).

La anatomía patológica identificó un tumor del estroma gastrointestinal (GIST), fusocelular multifocal de bajo grado, de 5 × 3 cm, con los bordes quirúrgicos libres, sin afectación y sin invasión linfovascular ni perineural. Con menos de 50 mitosis por campo de gran aumento (G1). Sin evidencia de necrosis. La citología peritoneal fue negativa para malignidad. El panel de IHQ: CD117: positivo (++); Dog1: positividad focal; CKAE1/AE3: negativa; S100: negativa (-); CD34: positiva (+); Ki-67: proliferativo en aproximadamente 10-15% de celularidad, y actina: negativa (-) (fig. 2).

El cáncer pediátrico debe situarnos en la hipótesis de un síndrome de predisposición de cáncer hereditario en la familia, sobre todo con antecedentes familiares o con anomalías concurrentes congénitas. Las condiciones asociadas con mayor riesgo de cáncer en la infancia incluyen: genodermatosis (neurofibromatosis tipo 1 y esclerosis tube-

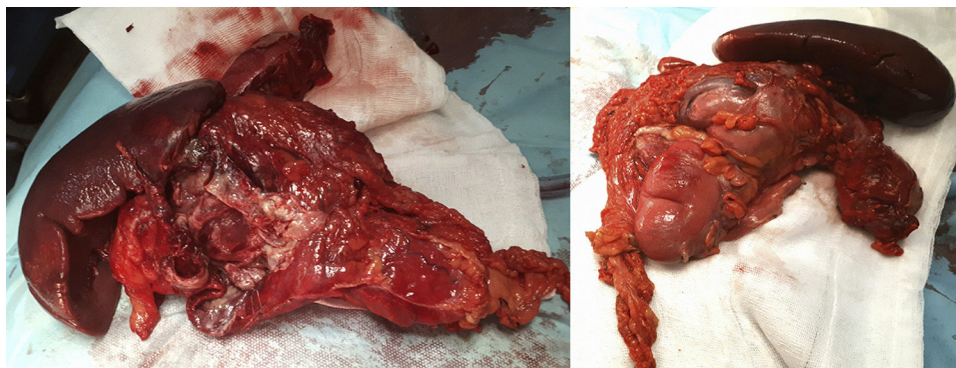


Figura 1 – Pieza quirúrgica GIST.

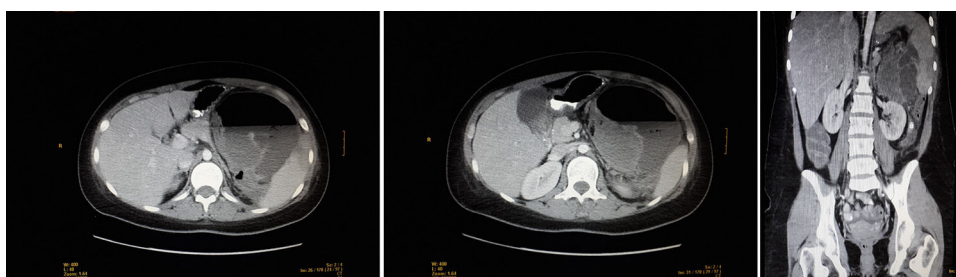


Figura 2 – Imágenes masa en la TAC.

rosa), síndromes de sobrecrecimiento (síndrome de Beckwith-Wiedemann y síndrome de Proteus) y síndromes de cáncer del adulto con un incremento del riesgo a padecer cáncer en la infancia y adolescencia (SLF y síndrome de Li-Fraumeni Like (SFLL)².

El SLF es un síndrome de predisposición de cáncer, con herencia autosómica dominante, cuyos individuos están en riesgo aumentado de desarrollar múltiples tumores primarios, siendo hasta el 83% el riesgo de padecer un segundo tumor primario si la primera neoplasia fue diagnosticada entre los 0 y 19 años³.

Existen 2 formas de presentación, el SLF y SFLL⁴. La definición clásica de SLF, necesita un diagnóstico de sarcoma antes de los 45 años, junto a un familiar de primer grado con cualquier cáncer antes de los 45 años, así como un familiar de primer o segundo grado con cualquier cáncer antes de los 45 o un sarcoma diagnosticado a cualquier edad⁵.

Los criterios de inclusión fueron modificados en los últimos 30 años Birch, Eeles 1 y 2, Chompret en 2001. En 2009 se redefinieron los criterios de Chompret: paciente con cáncer del espectro de SLF (sarcoma, mama, tumor sistema nervioso central, leucemia, carcinoma broncoalveolar) antes de los 46 años y familiar de primer o segundo grado con un tumor del espectro de SLF (excepto cáncer de mama si el paciente lo

padeció previamente) antes de los 56 años o múltiples tumores. También se define como un paciente con múltiples tumores, siendo al menos 2 del espectro de SLF, ocurriendo el primero antes de los 46 años, o un carcinoma adrenocortical o carcinoma del plexo corioideo a cualquier edad o cáncer de mama antes de los 36 años sin mutación de BRCA1 o BRCA2¹.

En 1990 se observaron formas inactivas del gen TP53 en formas esporádicas de muchos tumores asociados al SLF, descubriéndose una asociación definitiva entre TP53 y SLF⁶.

En las células germinales, existen más de 250 mutaciones en el gen TP53⁷. Una mutación del gen TP53 puede identificarse en pacientes con ausencia de historia familiar, por insuficiente historia familiar, mosaicismo de células germinales o por mutación *de novo* del gen TP53⁸.

Los criterios clínicos del SLF/SFLL pueden estimar la probabilidad de mutación de células germinales en el gen TP53: 70% de las familias con los criterios clásicos del SLF, 32% criterios de Chompret, 25% Chompret modificados, 25% criterios de Birch, 14% Eeles 1 y 8% en los criterios de Eeles 2^{9,10}.

El desarrollo de nuevos marcadores clínicos en estudio en portadores de mutaciones germinales del TP53 (disminución de la longitud telomérica), así como el uso cada vez habitual de test genéticos múltiples, permitirá seguir ampliando en el futuro los nuevos fenotipos fuera de la clásica descripción del SLF⁷.

BIBLIOGRAFÍA

- McBride KA, Ballinger ML, Killick E, Kirk J, Tattersall MH, Eeles RA, et al. Li-Fraumeni syndrome: Cancer risk assessment and clinical management. *Nat Rev Clin Oncol*. 2014;11:260-71.
- Giacomazzi CR, Giacomazzi J, Netto CB, Santos-Silva P, Selistre SG, Maia AL, et al. Pediatric cancer and Li-Fraumeni/Li-Fraumeni-like syndromes: A review for the pediatrician. *Rev Assoc Med Bras (1992)*. 2015;61:282-9.
- Hisada M, Garber JE, Fung CY, Fraumeni JF Jr, Li FP. Multiple primary cancers in families with Li-Fraumeni syndrome. *J Natl Cancer Inst*. 1998;90:606-11.
- Upton B, Chu Q, Li BD. Li-Fraumeni syndrome: The genetics and treatment considerations for the sarcoma and associated neoplasms. *Surg Oncol Clin N Am*. 2009;18:145-56.
- Li FP, Fraumeni JF Jr, Mulvihill JJ, Blattner WA, Dreyfus MG, Tucker MA, et al. A cancer family syndrome in twenty-four kindreds. *Cancer Res*. 1988;48:5358-62.
- Malkin D, Li FP, Strong LC, Fraumeni JF Jr, Nelson CE, Kim DH, et al. Germ line p53 mutations in a familial syndrome of breast cancer, sarcomas, and other neoplasms. *Science*. 1990;250:1233-8.
- Kamihara J, Rana HQ, Garber JE. Germline TP53 mutations and the changing landscape of Li-Fraumeni syndrome. *Hum Mutat*. 2014;35:654-62. <http://dx.doi.org/10.1002/humu.22559>.
- Sorrell AD, Espenschied CR, Culver JO, Weitzel JN. Tumor protein p53 (TP53) testing and Li-Fraumeni syndrome: Current status of clinical applications and future directions. *Mol Diagn Ther*. 2013;17:31-47.
- Varley JM, McGown G, Thorncroft M, Santibanez-Koref MF, Kelsey AM, Tricker KJ, et al. Germ-line mutations of TP53 in Li-Fraumeni families: An extended study of 39 families. *Cancer Res*. 1997;57:3245-52.
- Petitjean A, Achatz MI, Borresen-Dale AL, Hainaut P, Olivier M. TP53 mutations in human cancers: Functional selection and impact on cancer prognosis and 16 outcomes. *Oncogene*. 2007;26:2157-65.

Francisco Ruiz Gómez*, Ricardo de Miguel Ibañez, Almudena Moreno Serrano, Tomás Pérez Domínguez y Juan Carlos Palomo Sánchez

Servicio de Cirugía General y Digestiva, Hospital Virgen de la Luz, Cuenca, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: fdruiz@sescam.jccm.es (F. Ruiz Gómez).

<https://doi.org/10.1016/j.ciresp.2018.05.009>

0009-739X/© 2018 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de AEC.

Carcinoma escamoso sobre hidrosadenitis supurativa perineal

Squamous carcinoma over perineal hidradenitis suppurativa



La malignización de la hidrosadenitis supurativa es una complicación infrecuente¹, con poco más de 85 casos publicados en la literatura internacional de habla inglesa², siendo una entidad probablemente infradiagnosticada³. Sin embargo, dada su gravedad por el mal pronóstico, es una complicación bien conocida, por lo que sorprende que aún haya pacientes que evolucionen hasta tal punto.

Presentamos un caso clínico atendido en nuestro servicio. Se trata de un varón de 54 años con antecedente de hidrosadenitis supurativa perineal y sacra intervenida a los 14 años. En la edad adulta desarrolla un trastorno bipolar de la personalidad que lo lleva a una situación de aislamiento social y acaba viviendo en la indigencia durante los últimos años. Acude un día al servicio de urgencias por malestar general y refiere pérdida de unos 15 a 20 kg de peso en los últimos 6 meses, dificultad a la deambulación por dolor, dolor en hipogastrio y tenesmo rectal; refiere una lesión ulcerada supurativa en región sacra de 3 meses de evolución. A la

exploración física se observa lesión sacra vegetante de gran tamaño, que se extiende a ambos glúteos, de bordes necróticos indurados, con múltiples úlceras supurativas de carácter fétido (fig. 1A). Se toman varias muestras para biopsia y se solicita una TAC abdomino-pélvica sospechando la presencia de malignización, y para descartar la presencia de colecciones subcutáneas que requiriesen un drenaje o desbridamiento quirúrgico.

En la biopsia se establece el diagnóstico de carcinoma escamocelular bien diferenciado (figs. 1B-D).

La TAC abdominal evidencia compromiso extenso del tejido subcutáneo que abarca desde aproximadamente L4 hasta coxis, con erosión del sacro y destrucción del coxis. En alguna zona también compromete el esfínter anal externo en su región posterior (figs. 2A-D).

Con el diagnóstico de infiltración sacra secundaria a carcinoma escamocelular bien diferenciado, y tras valoración multidisciplinar se decide iniciar tratamiento paliativo dada la