



FEAD
FUNDACIÓN ESPAÑOLA
DEL APARATO DIGESTIVO



CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO ASOCIADO A POLIPOSIS (CCRHNP)

¿Que es el Cáncer Colorrectal Hereditario No Asociado A Poliposis?

El cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis (CCRHNP) incluye el Síndrome de Lynch y el cáncer colorrectal familiar tipo X.

¿Es común el síndrome de Lynch?

El Síndrome de Lynch es la causa más frecuente de cáncer colorrectal hereditario y se cree que es responsable del 2,5 – 3% de todos los cánceres de colon y recto en nuestro medio.

¿Cuál es el patrón de herencia del Síndrome de Lynch?

Se trata de una enfermedad hereditaria con patrón autosómico dominante, lo que significa que puede afectar tanto a hombres como mujeres de una misma familia, transmitiéndose la alteración genética de padres a hijos sin que se produzcan saltos generacionales, y aunque la penetrancia de este síndrome es alta (afecta al 80% de los que lo padecen), no es completa por lo que no todos los portadores de la alteración genética padecerán la enfermedad, sin embargo podrían transmitirla a su descendencia.

La alteración genética que se produce en este síndrome es una mutación en línea germinal en genes reparadores de ADN, más del 90% de las familias con Síndrome de Lynch tienen mutaciones en los genes MLH1 (60%), MSH2 (38%) y una pequeña proporción a mutaciones en los genes MSH6 y PMS2.

¿Qué otras particularidades tiene el Síndrome de Lynch?

El síndrome de Lynch también predispone al desarrollo de otras neoplasias: endometrio (útero), estómago, ovario, intestino delgado, vías urinarias, cerebro, riñón, páncreas y vías biliares, cutáneas; siendo las neoplasias más frecuentes las de endometrio, estómago y ovario. Por lo que los pacientes afectados por este síndrome se beneficiarán de controles adecuados encaminados a detectar esta neoplasias.

¿Cuáles serían las características del Síndrome de Lynch?

El Síndrome de Lynch se caracteriza por el desarrollo de cáncer colorrectal (CCR) a edades más tempranas que el CCR esporádico, habitualmente antes de los 50 años, con predominio de localización en colon derecho (ciego, colon

ascendente) y una elevada tendencia a presentar neoplasias tanto sincrónicas (que se diagnostican a la vez) como metacrónicas (que se diagnostican posteriormente) tanto en el propio colon o recto, así como en los órganos anteriormente mencionados (útero, estómago, ovario, etc). También desde el punto de vista histológico (microscópico) tienen ciertas particularidades. La secuencia adenoma-carcinoma o transformación de pólipo a cáncer parece que es más rápida en este grupo de pacientes. No obstante el pronóstico del CCR en los pacientes con Síndrome de Lynch es habitualmente mejor.

¿Cómo se sospecha el Síndrome de Lynch?

La sospecha de Síndrome de Lynch se establece sobre la base de la historia personal y familiar del paciente. Inicialmente se emplearon para el diagnóstico los criterios de Amsterdam I y II. Actualmente se usan criterios menos restrictivos que permitan identificar a una proporción mayor de pacientes afectados de Síndrome de Lynch y son conocidos como criterios de Bethesda. Estos criterios incluyen: Paciente con CCR diagnosticado antes de los 50 años, paciente con CCR sincrónico o metacrónico o cualquier tumor asociado al Síndrome Lynch (CCR, endometrio, estómago, ovario...) independientemente de la edad al diagnóstico, pacientes con ciertas particularidades histológicas del tumor determinadas por el estudio microscópico diagnosticado antes de los 60 años, paciente con CCR y un familiar de 1º grado con un tumor asociado al Síndrome de Lynch o paciente con CCR y dos familiares de 1º o 2º grado con un tumor asociado al Síndrome de Lynch, independientemente de la edad al diagnóstico. Cualquier paciente que cumpla alguno de estos criterios precisará de realizar estudios específicos inicialmente en el propio tumor para confirmar o descartar la posibilidad de que padezca un Síndrome de Lynch.

¿Cómo se diagnostica precozmente el Síndrome de Lynch?

La detección de mutaciones en los genes reparadores de ADN permite confirmar el diagnóstico de Síndrome de Lynch y realizar el diagnóstico antes de que aparezcan los síntomas en familiares a riesgo. Por tanto este análisis debe ofrecerse a los familiares de 1º grado de individuos portadores de una mutación en alguno de estos genes, siempre asesorados en una unidad de consejo genético.

¿Por qué se realiza la colonoscopia?

La colonoscopia va dirigida a la detección y extirpación de pólipos así como a la identificación de tumores en fases precoces. Para cumplir este objetivo y teniendo en cuenta que la mayoría de lesiones en este síndrome se localizan en colon derecho, muchas de las lesiones son planas es crucial e imprescindible una adecuada limpieza del colon, mientras mejor preparado esté el colon más posibilidades de éxito tendrá la colonoscopia.

¿Cuándo se indica la colonoscopia?

En los individuos a riesgo de Síndrome de Lynch se recomienda la realización de una colonoscopia cada 1 – 2 años a partir de los 20 - 25 años, o 10 años antes de la edad de diagnóstico del familiar afecto más joven.

¿A parte de la colonoscopia se indican otros estudios?

En las mujeres con factores de riesgo pertenecientes a familias con Síndrome de Lynch se recomienda la realización de ecografía endovaginal y/o aspirado/biopsia endometrial cada año a partir de los 30 – 35 años por el alto riesgo de cáncer de endometrio y ovario que tienen. Por lo tanto estas pacientes deben tener una vigilancia estricta por parte de su ginecólogo, quien les asesorará adecuadamente.

En pacientes a riesgo pertenecientes a familias con Síndrome de Lynch y cáncer gástrico asociado se recomienda la realización de una gastroscopia cada 1 – 2 años a partir de los 30 – 35 años.

En pacientes a riesgo pertenecientes a familias con Síndrome de Lynch y neoplasias urinarias asociadas se recomienda la realización de una ecografía y citología urinaria cada 1 – 2 años a partir de los 30 – 35 años.

¿Qué seguimiento se hace tras una operación?

Los pacientes diagnosticados de Síndrome de Lynch y que ya hayan sido operados necesitan seguir sus controles establecidos por el alto riesgo de neoplasias metacrónicas (que aparecen después del tumor primario) tanto en el remanente colónico o rectal como extracolónicas.

¿Qué es el Cáncer Colorrectal Familiar Tipo X?

Se conoce con el nombre de cáncer colorrectal familiar tipo X al CCR que se diagnostica en pacientes que cumplen los criterios antes descritos de Amsterdam II (Tres o más familiares afectados de una neoplasia asociada al CCHNP (CCR, endometrio, ovario, estómago...), dos o más generaciones afectadas y al menos uno de ellos diagnosticado de CCR antes de los 50 años), pero en los que no se ha llegado a demostrar ninguna mutación en los genes reparadores de ADN.

¿Existe el mismo riesgo de presentar manifestaciones extracolónicas?

En esta entidad el riesgo de desarrollar CCR es menor que en el síndrome de Lynch y no hay un mayor riesgo de neoplasias fuera del colon (endometrio, estómago, ovario...).

¿Cuándo se indica una colonoscopia?

En los individuos pertenecientes a familias con CCR familiar tipo X se recomienda la realización de colonoscopia cada 3 años a partir de los 35 años, o 10 años antes de la edad de diagnóstico más temprano.

¿Hay que hacer otros estudios?

En este grupo de pacientes no debería realizarse cribado de neoplasias extracolónicas como en el Síndrome de Lynch.

Dr. Robin Rivera Irigoin

Especialista de la Fundación Española de Aparato Digestivo.

Hospital Costa del Sol. Marbella