



## SINDROME DE LYNCH (O ¿COMO VIVIR CON LA ESPADA DE DAMOCLES?)

**AUTORES:** Piris Santamaría MS; Piris García X; Hierrp Cámara M, Pardo Del Olmo Saiz S; Ruiz Guerra MA; Santos Urrutia A.

**Introducción:** El cáncer colorrectal hereditario(CCH) no polipósico o síndrome de Lynch (SL) es causado por mutaciones germinales en genes reparadores de bases desapareadas de ADN. Uno de los principales retos en la práctica clínica es la identificación de los individuos portadores para la prevención temprana.

**Descripción sucinta del caso:** Paciente de 25 años estudiada en Digestivo por historia familiar de SL. Antecedentes familiares(AF): padre 60 y hermano 35 portadores de mutación en MLH1 sin desarrollo de tumores actualmente. Tío paterno doble CCR metacrónico (a los 45 y 67 años): caso inicial portador de la misma mutación. Tía paterna fallecida a los 55,abuela paterna a los 30, ambas por probable cáncer ginecológico. Antecedentes personales: no hijos actualmente, alérgica AAS, Asma, VPH positivo. Estudio genético: Se identifica mutación C1225del35 en heterocigosis en el exón 12 del gen MLH1, que se considera asociado al SL. Gastroscofia: normal. Colonoscopia: normal. Eco abdominopélvica : normal.

El estado de portador de la mutación descrita supone un riesgo incrementado a lo largo de la vida de desarrollar determinados tumores ( colon ,endometrio, ovario, estomago , vías urinarias, otros).En control por Psicología.

**Estrategia práctica de actuación:** Los pacientes con AF de SL deben ser sometidos a estudio genético y seguimiento en consulta de digestivo con el fin de realizar cribado y diagnóstico precoz de tumores asociados a dicho síndrome(colonoscopia/1-2 años, gastroscopia/2-3 años, ecografías y citología urinaria/1-2 años). Se recomienda además cribado anual de los tumores ginecológicos por el especialista. Patrón de herencia autosómico dominante , lo que supone riesgo del 50% de transmisión a la descendencia (Consejo genético). Estrategias posibles para identificar a estos pacientes: criterios clínicos y técnicas moleculares.Debemos tener en cuenta el estado emocional del paciente y familia, porque requieren apoyo psicológico.

**Palabras clave empleadas en la búsqueda bibliográfica:** cáncer colorectal hereditario, síndrome Lynch.

**Bibliografía y método empleado para la búsqueda bibliográfica:**

- 1.Quispe I, Balmaña J. Desarrollo y aplicación de modelos predictivos en el síndrome de Lynch. *Med Clin.* 2010;134:412-7.
- 2.Ferrer M, Reina A,Maturana V,Belda R,Rubio F,Blesa I, Rico M. Síndrome de Lynch: genética y cirugía. *Cir Esp.* 2011; 89 (1): 3-9.

