

CÁNCER DE COLON EN PACIENTE CON SÍNDROME DE LYNCH Y LA INESTABILIDAD DE MICROSATÉLITES COMO BIOMARCADOR PRONÓSTICO Y PREDICTIVO

Vidales Zara, Martínez-Villacampa Mercedes, Teulé Alexandre, Santos Cristina, Ruffinelli José Carlos¹

(1) Servicio de Oncología médica. ICO H. Duran I Reynals – L'Hospitalet de Llobregat

Nº Caso 34

INTRODUCCIÓN

- La inestabilidad de microsatélites (MSI) es consecuencia de errores en la reparación del ADN mediada por el *mismatch repair system*.
- Su presencia a nivel somático representa en torno al 10-15% del cáncer colorrectal (CCR) esporádico, mientras que las mutaciones en la línea germinal condicionan la aparición del síndrome de Lynch (SL) y 1% de casos de CCR.
- Pese a corresponder a un pequeño porcentaje de casos, es un biomarcador clave ya que tiene implicaciones diagnósticas, pronósticas y predictivas (1,2).

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Varón de 36 años portador de mutación en MLH1 en familia con SL (FIG.1) cuya historia oncológica inicia en abril de 2013 cuando estando asintomático es diagnosticado de adenocarcinoma (ADC) de ciego localizado. Se realiza hemicolectomía derecha con resultado de ADC mucinoso con células en anillo de sello, pT4pN2b(9/29) con pérdida de expresión MSL1 y PMS2. Recibió mFOLFOX6 complementario durante 11 ciclos, finalizando en 12/2013.

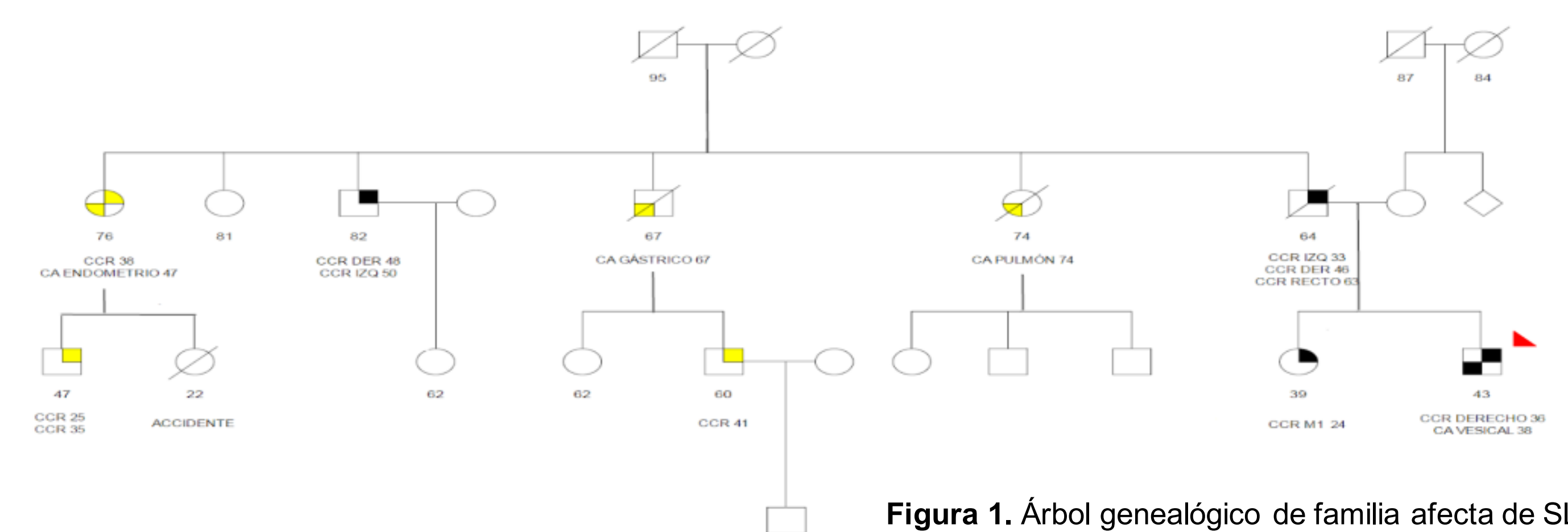


Figura 1. Árbol genealógico de familia afectada de SL

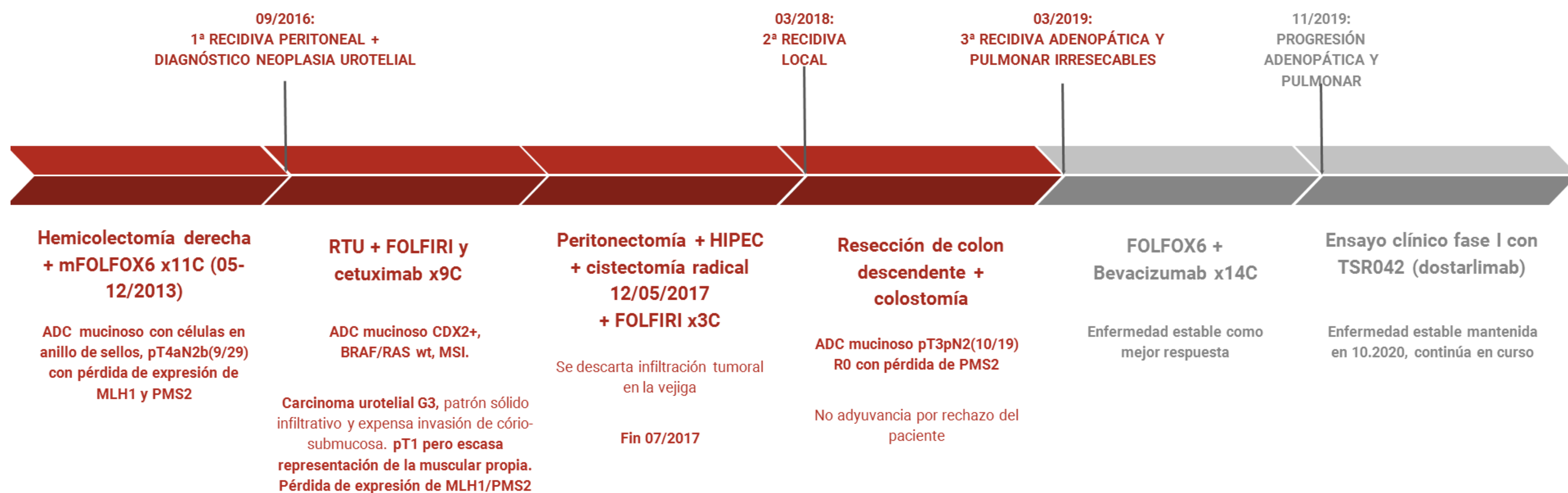


Imagen 1. TC 09/2016: Engrosamiento mural vesical hipercaptante. Dos masas hipodensas de 44x35 y 30x36 mm.

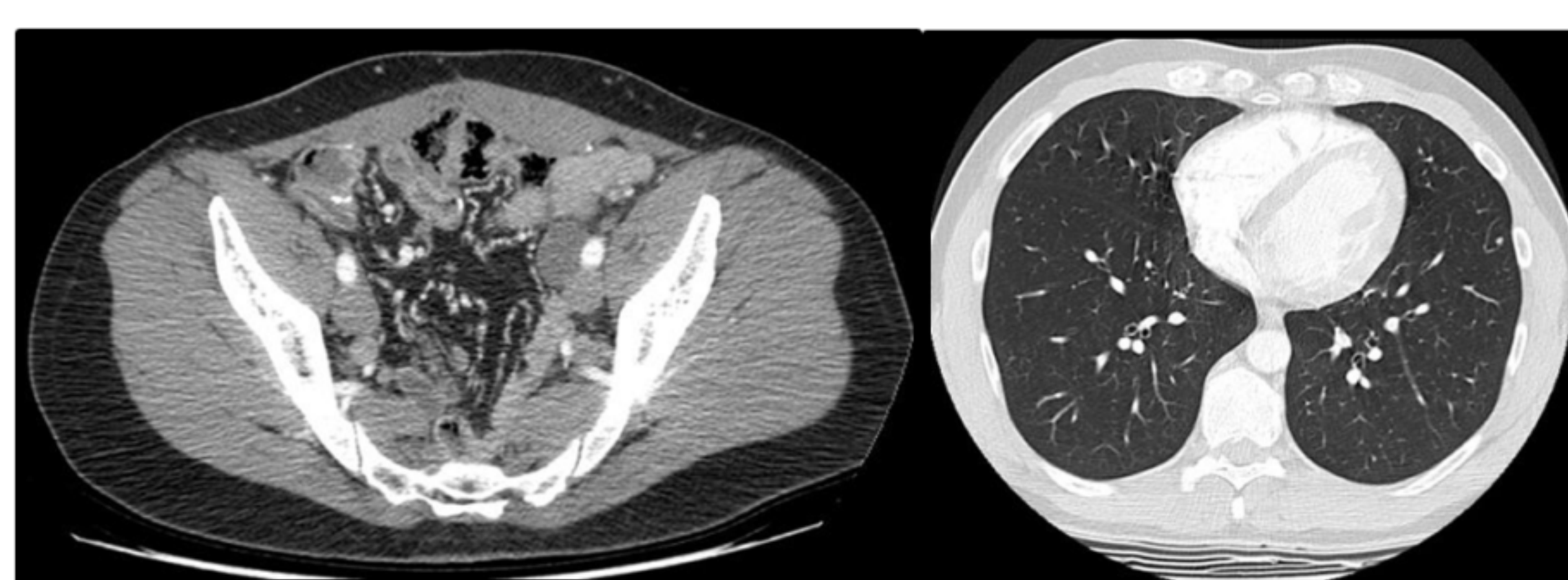


Imagen 2. TC 03/2019: Nódulo pulmonar lóbulo inferior izquierdo. Adenopatías ilíacas externas bilaterales, de predominio izquierdo.

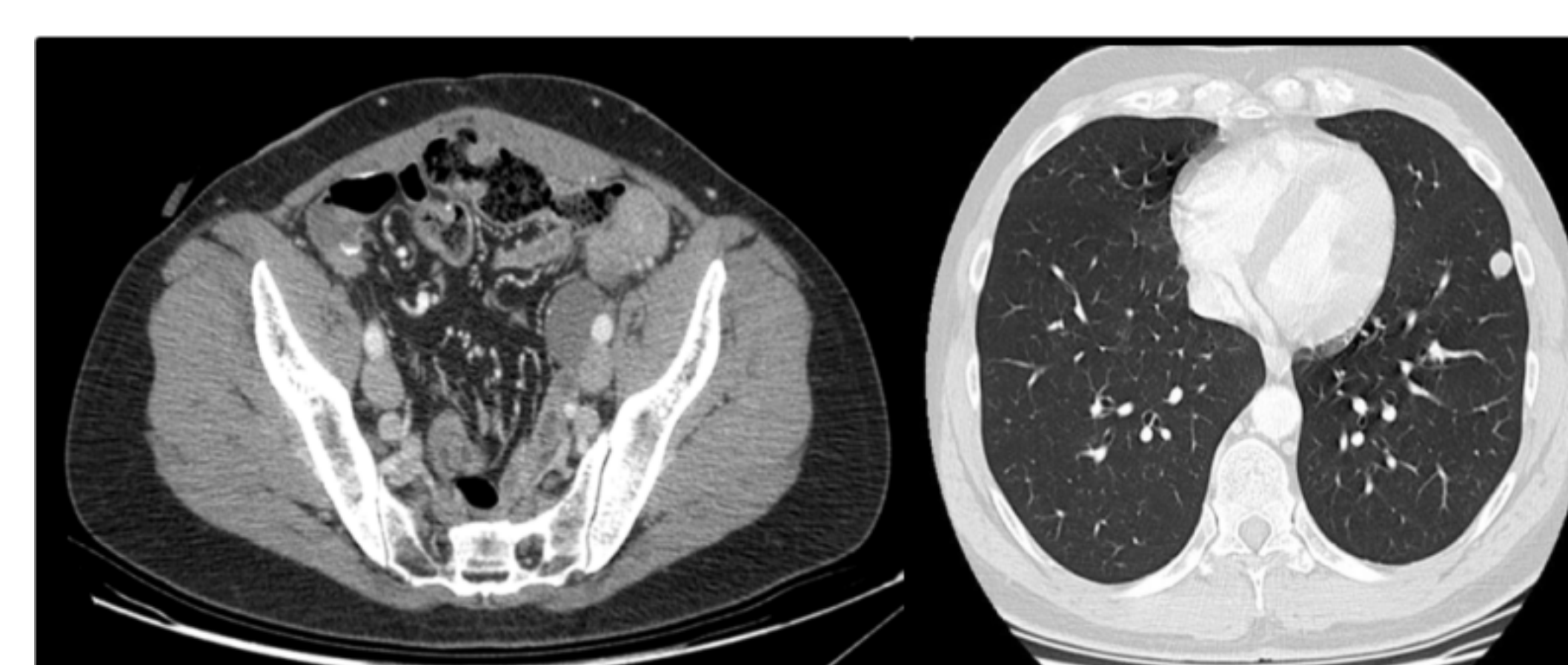


Imagen 3. TC 11/2019: Crecimiento de nódulo pulmonar y adenopatías ilíacas externas bilaterales.

DISCUSIÓN

El SL confiere un riesgo significativamente aumentado de CCR y otras neoplasias, principalmente endometrio, ovario y gástrico, si bien también están descritos los tumores urológicos en 2-20% (3).

El CCR asociado a MSI aparece a edades más precoces, predominantemente en colon derecho, con histología mucinosa poco diferenciada y con abundante infiltrado linfocitario (4). La MSI es más frecuente en estadios precoces, supone un mejor pronóstico en ausencia de adyuvancia y un beneficio discutible con fluoropirimidinas, sobre todo en el SL (5,6). Por el contrario, se presenta sólo en un 5% de estadios avanzados, implica un peor pronóstico en supervivencia pero a la vez predice el beneficio clínico con fármacos que bloquean puntos de control inmune como los anticuerpos anti-PD1, anti-PD-L1 y anti-CTLA4 (4,7-9).

CONCLUSIÓN

EL CCR es una enfermedad clonal y heterogénea.

El CCR asociado a MSI es un subgrupo a tratar de forma diferente dentro del CCR.

Este caso es un ejemplo de las características clinicopatológicas de CCR asociado a MSI y al SL, así como el valor actual de MSI como biomarcador predictivo y sus implicaciones terapéuticas en el contexto de la inmunooncología.

BIBLIOGRAFÍA

- (1) Markovitz SD et al. N Engl J Med Oncol. 2009; doi: 10.1056/NEJMoa08045885.
- (2) Boland CR et al. Fam Cancer. 2008; doi: 10.1007/s10689-007-9145-9.
- (3) Myrhoj T et al. Fam Cancer. 2008; doi: 10.1007/s10689-008-9193-9.
- (4) Battaglin F. Clin Adv Hematol Oncol. 2018; PMID: 30543589.
- (5) Samowitz WS et al. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2001; PMID: 11535541.
- (6) Ribic CM. N Engl J Med. 2003; doi: 10.1056/NEJMoa022289.
- (7) Le DT et al. N Engl J Med. 2015; doi: 10.1056/NEJMoa1500596.
- (8) Overman MJ et al. Lancet Oncol. 2017; doi: 10.1016/S1470-2045(17)30422-9.
- (9) Le DT et al. J Clin Oncol. 2020; doi: 10.1200/JCO.19.02107