

DEBUT GINECOLÓGICO DE UNA PACIENTE CON SÍNDROME DE LYNCH

Ruiz Boluda, M.Inmaculada, Gallego Pozuelo Rosa María, Llamas Sarriá Micaela, Valenciano Rodríguez María, Crespo Bañón Paz , Merlos Martínez Maria Isabel, Jimenez Méndez Almudena, Mateos Enrique María Rosa

RESUMEN

El adenocarcinoma de endometrio se encuentra en mayor proporción en mujeres con síndrome Lynch (hasta un 40%). Sin embargo, este no es el único tumor extracolónico presente en estos pacientes. Se presenta en este caso clínico el proceso diagnóstico-terapéutico de una mujer de 44 años que tras consultar en múltiples ocasiones por sangrado vaginal en urgencias se diagnostica de carcinoma de endometrio de células claras en estadio IIIC 2 en relación a un síndrome de Lynch previamente no conocido.

CONCLUSIÓN

El síndrome de Lynch es la forma de cáncer colorrectal hereditaria más frecuente. Es conocida su asociación con tumores extracolónicos donde destaca el cáncer de endometrio. El diagnóstico de síndrome de Lynch en estas mujeres diagnosticadas de cáncer de endometrio puede disminuir la mortalidad posterior por cáncer colorrectal gracias al control con colonoscopias seriadas, así como a un estudio de sus familiares. Es necesaria una alta sospecha clínica en estos casos para poder detectar a las pacientes que pueden beneficiarse de un diagnóstico genético precoz.

CASO CLÍNICO

Mujer de 44 años sin antecedentes de interés. Entre sus antecedentes familiares destacan un padre con cáncer de colon, una hermana con cáncer de ovario y otra hermana fallecida de cáncer de colon. Consulta en urgencias por sangrado vaginal y en la exploración se evidencia una formación friable en labio anterior de cérvix. Además, en la ecografía se visualiza un quiste complejo de ovario muy vascularizado. Hallazgos compatibles con neoplasia ovárica derecha, posiblemente metastásica y sospecha de cáncer de cérvix vs tumores sincrónicos. En septiembre de 2022 se interviene realizándose histerectomía total + salpingooforectomía bilateral + biopsia intraoperatoria de ambos anejos (informan de adenocarcinoma metastásico de origen no filiado) + debulking ganglionar + biopsia de epiplón + biopsia parietocólico izquierdo y derecho. En los resultados de anatomía patológica informan de adenocarcinoma de endometrio de células claras con infiltración de ambos ovarios y de un 55% de miometrio que se extiende hasta vagina. TNM de pT3aN1a con afectación de ganglios pélvicos y estadio IIIC 2.

La paciente evoluciona favorablemente y posteriormente en noviembre de 2022 es diagnosticada de síndrome de Lynch.

DISCUSIÓN

El síndrome de Lynch está causado por mutaciones germinales en los genes reparadores de bases de ácido desoxirribonucleico y se hereda de forma autosómica dominante. La identificación de los individuos portadores de esta entidad es compleja y se basa en criterios clínicos y moleculares. Hemos de sospechar principalmente en un debut precoz de cáncer de colon o de endometrio en pacientes con familiares afectados de estos tumores.

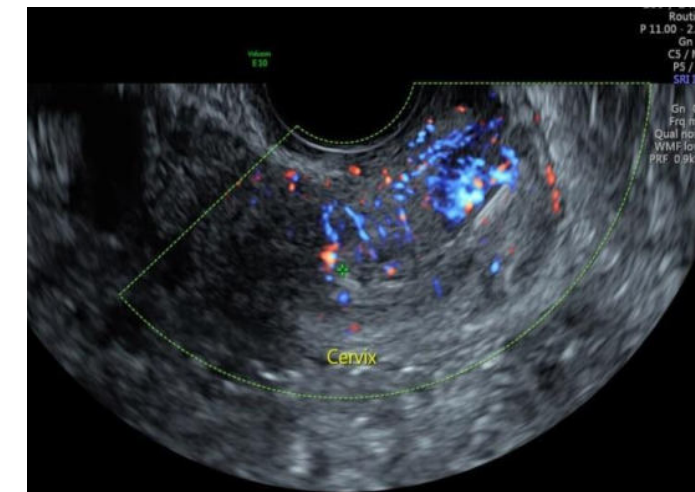


Figura I. Ecografía vaginal donde se visualiza una imagen en labio anterior de cérvix 17 x 12 mm con vascularización aumentada y desordenada



Figura II. Imagen obtenida de la segunda intervención donde se refleja la realización de Debulking ganglionar a nivel interaórtico e intercavo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Shuangshuang Zhao , Lingli Chen , Yuqin Zang Endometrial cancer in Lynch syndrome. Int J Cancer. 2022 Jan 1;150(1):7-17. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34398969/>
2. Xiaoping Chao , Lei Li , Ming Wu. Comparison of screening strategies for Lynch syndrome in patients with newly diagnosed endometrial cancer: a prospective cohort study in China. Cancer Commun (Lond). 2019 Jul 15;39(1):42. Disponible en <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31307542/>
3. Neil AJ Ryan , Raymond McMahon, Simon Tobi. The proportion of endometrial tumours associated with Lynch syndrome (PETALS): A prospective cross-sectional study. PLoS Med. 2020 Sep17;17(9):e1003263. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32941469/>