

CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO EN EL ADOLESCENTE: REVISIÓN DE LA LITERATURA ACTUAL Y NUESTRA EXPERIENCIA MÁS RECIENTE.

Dinesh S. Lalchandani Lalchandani **, Begoña Durán Fernández-Feijóo*, Inmaculada Hernández Sanjuán*, Montserrat González García*, Jorge Gómez Sirvent*

* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife
 * Especialista en Oncología Médica.

OBJETIVO

A pesar de que el carcinoma colorrectal (CCR) es uno de los tumores malignos más comunes en el adulto, es muy poco frecuente en niños y adolescentes. Los carcinomas colorrectales son tumores epiteliales malignos derivados del epitelio glandular de la mucosa intestinal. En 2010, un estudio epidemiológico reveló que en los Estados Unidos únicamente habían registrados con CCR 31 pacientes menores de 15 años de edad y 143 entre 15 y 19 años desde 1973 hasta 2006 ^{1,2}.

Por lo tanto, las estimaciones ajustadas a la edad indican que la tasa de incidencia sería de alrededor de 802 casos por millón de habitantes. Por ser tan poco frecuente, la mayoría de los oncólogos pediátricos verán unos pocos casos en su vida profesional. Sin embargo, plantean un reto importante para el tratamiento de los mismos.

Nuestro objetivo es exponer nuestra experiencia reciente con una familia afecta y hacer una revisión actualizada, destacando las peculiaridades del cáncer colorrectal pediátrico (CCRP) con respecto a las del adulto.

MATERIAL Y MÉTODO

Se expone el caso de un paciente varón de 15 años diagnosticado de adenocarcinoma de colon en estadio IV por afectación peritoneal, que debutó con clínica de infecciones de la vía urinaria de repetición. El paciente es el hijo mayor de una familia de cuatro miembros, cuya rama materna estaba afecta por Síndrome de Lynch (Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico) y cuyos hijos, no habían comenzado los controles para el despistaje del cáncer colorrectal por no reunir los criterios según las recomendaciones de las principales guías clínicas para el seguimiento de familiares afectados de Síndrome de Lynch.

Se practicó el estudio preoperatorio bioquímico, endoscópico y radiológico así como el estudio del gen *MLH1*, responsable del cáncer de colon no polipósico hereditario (HNPCC) en esta familia mediante:

Metodología

1. Extracción automática de ADN (MagnaPure)
2. Secuenciación directa del exón 8 del gen *MLH1*.
3. Electroforesis y análisis de la secuenciación (ABI3730; SeqScape v 2.5)



Imagen 1. Infiltración de la pared vesical izquierda por neoplasia excrescente de colon descendente (TAC abdomino – pélvico)

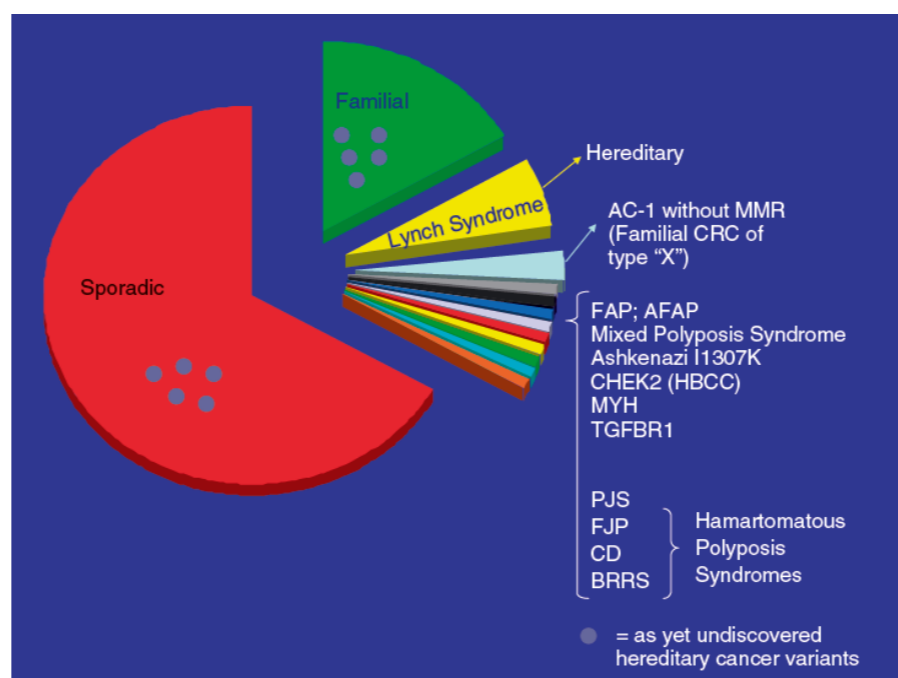


Tabla 1. Diagrama que representa el porcentaje de tumores colónicos en función de su origen familiar / esporádico

- Colonoscopia: Masa con ulceración de unos 10 mm a 15 cms de margen anal y estenosis infranqueable a los 35 cms con mucosa indemne.

El paciente fue sometido a una laparoscopia encontrándose una gran tumoración necrosada con una biopsia intraoperatoria que resultó compatible con un **adenocarcinoma mucosecretor** con infiltración vesical y prostática. Múltiples adenopatías en cadena pélvica y cavaoiliacas. Dilatación ureteral bilateral. Dilatación del colon proximal (<10cms). Ante estos hallazgos se procedió a practicar una exenteración pélvica completa con linfadenectomía pélvica y cavaoáptica.

La estadificación patológica fue:

G2pT4N1(1/51)M1b R0 Vx Lx (E-IVb)

El estudio genético demostró un resultado positivo en 2 muestras independientes, para la mutación **c.663delA del exón 8 del gen *MLH1***, en nuestro paciente y en su hermana menor asintomática.

Tras la cirugía se comenzó con quimioterapia adyuvante (FOLFIRI) la cual se decidió en función a las peculiaridades de la alta frecuencia de inestabilidad de microsátélites existentes en el CCRP del síndrome de Lynch ³.

Se mantuvo en remisión completa durante 1 año tras finalizar el tratamiento, con una recaída local detectada por PET-TAC, que fue intervenida y tras la cual se administró nuevamente quimioterapia (FOLFOX6m-BVZ) que completó sin toxicidad significativa.

En la actualidad los exámenes complementarios revelan la remisión completa de la enfermedad.

CONCLUSIONES

En nuestro caso, el tumor se adelantó 5 años al inicio de las pruebas para el diagnóstico precoz, según las recomendaciones de las principales guías clínicas.

Es necesario la valoración individual de cada familia y conocer las peculiaridades del CCRP, el tratamiento específico y el pronóstico, claramente marcados por una biología tumoral distinta a la del carcinoma de colon esporádico.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Sultan I, Rodriguez-Galindo C, El-Taani H, et al. Distinct features of colorectal cancer in children and adolescents: a population-based study of 159 cases. *Cancer*. 2010; 116(3): 758-65.
- 2.-Saab R, Furman WL. Epidemiology and management options for colorectal cancer in children. *Paediatr Drugs*. 2008; 10(3): 177-92.
- 3.- National Comprehensive Cancer Network Guidelines for Clinical Practice in Oncology 2014

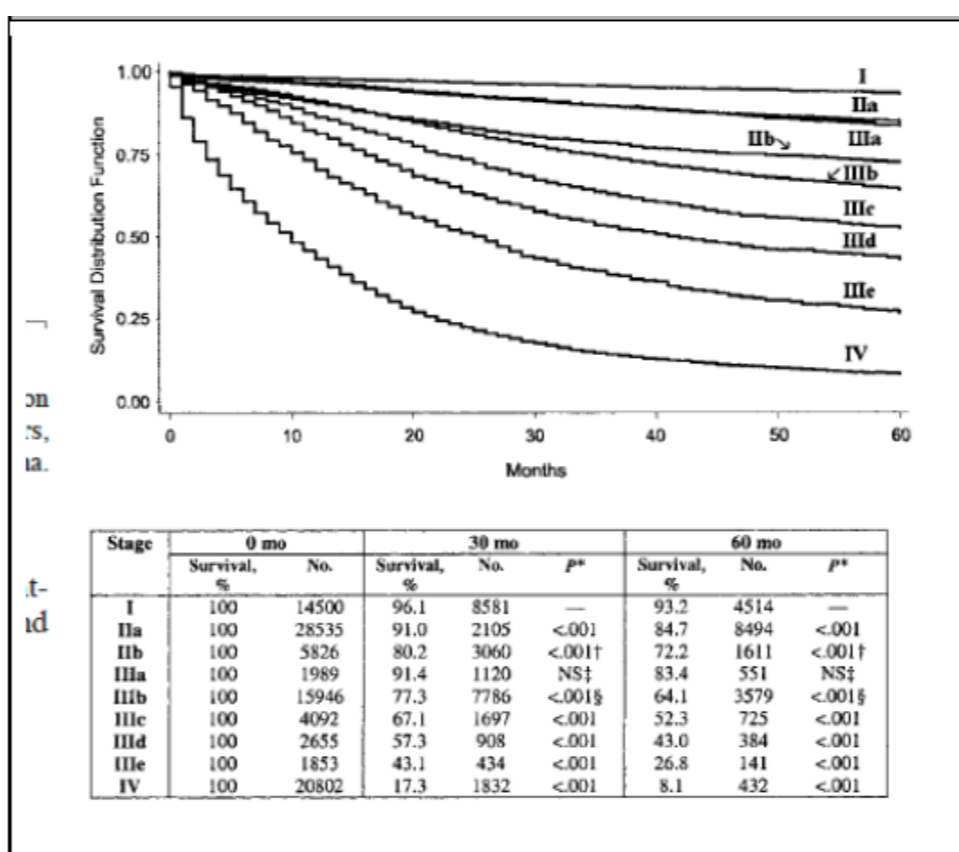


Tabla 2. Supervivencia del CCR esporádico, por estadios