

Pacients d'alt risc CCR

Organització d'una consulta d'alt risc

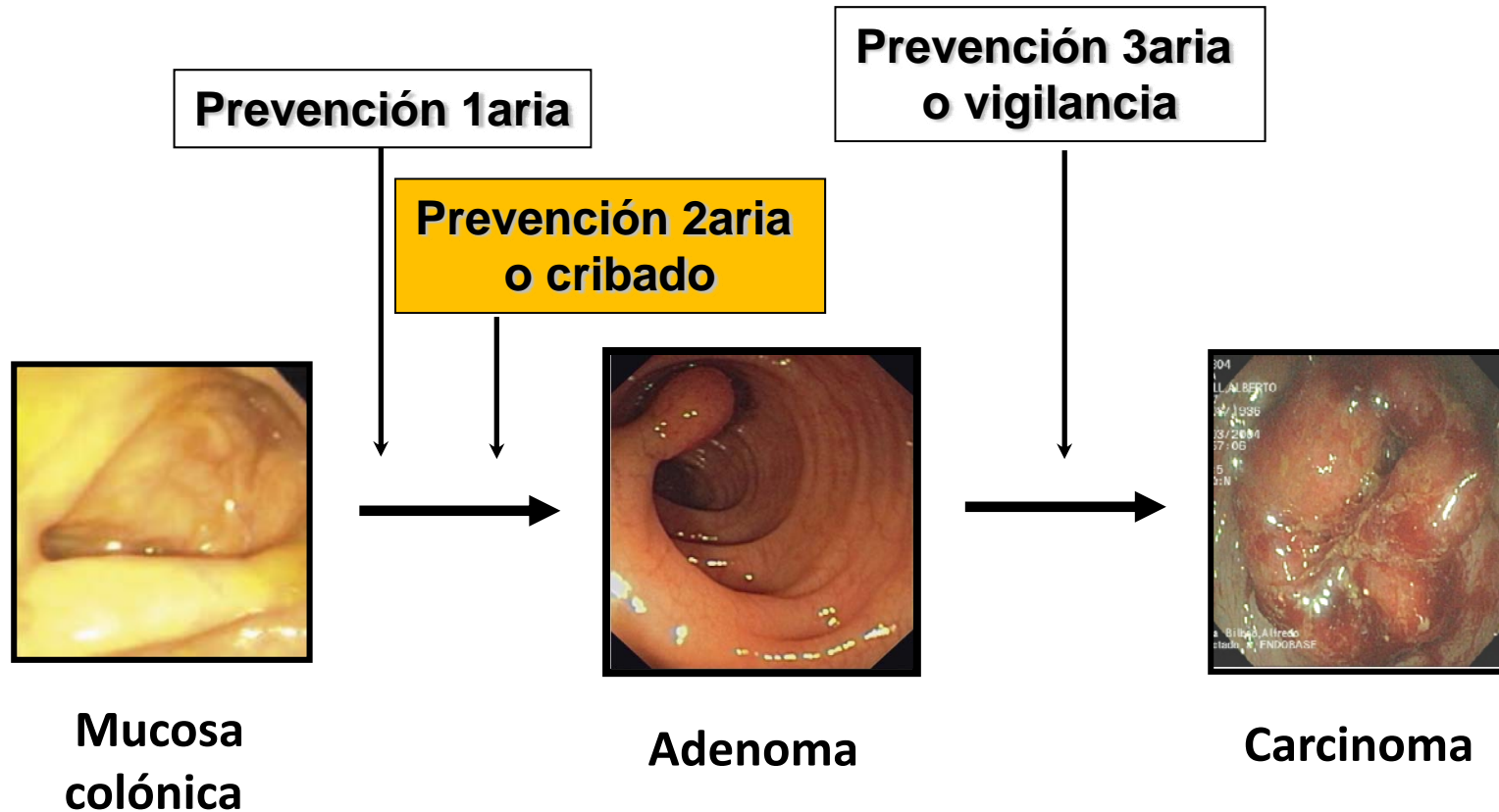
Francesc Balaguer
Hospital Clínic de Barcelona
1 de desembre de 2011



El CCR: un problema de salud pública

- El cáncer colorrectal (CCR) constituye **la segunda causa de muerte** por cáncer en la mayoría de los países desarrollados, así como la neoplasia más prevalente cuando se consideran hombres y mujeres conjuntamente.
- España ocupa una posición intermedia en cuanto a incidencia y mortalidad, con 25.000 nuevos casos/año y casi 14.000 muertes anuales por esta neoplasia.
- Además de desalentadores, estos datos contrastan con el hecho que el CCR el tumor que más se puede beneficiar de medidas preventivas.

Prevención del cáncer colorrectal



Grupos de riesgo de CCR: prevención

Abstención



Unidades de alto riesgo

Bajo riesgo

<50 años
No AP/AF

Riesgo medio

>50 años
No AP/AF

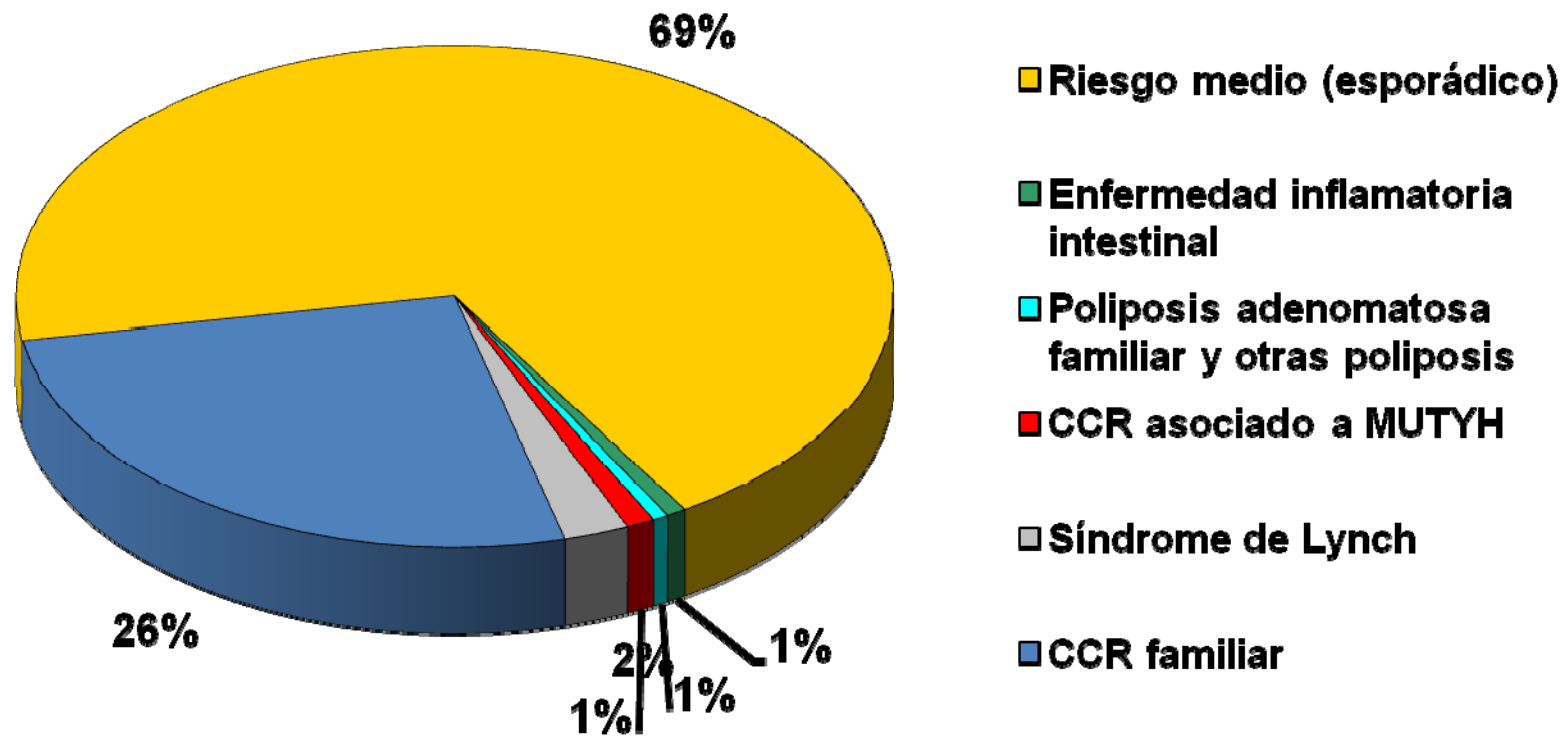
Riesgo alto

AF/AP de CCR
Síndromes hereditarios
Pacientes con AD/PS

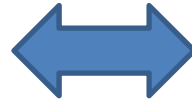
Población

Riesgo de cáncer colorrectal

Poblaciones de riesgo para el desarrollo de cáncer colorrectal



Unidades de Alto Riesgo de CCR



Unidades de Consejo Genético

Modelo centrado en la referencia de pacientes (todos los tumores)

Formas hereditarias

No integración del diagnóstico-tratamiento-seguimiento

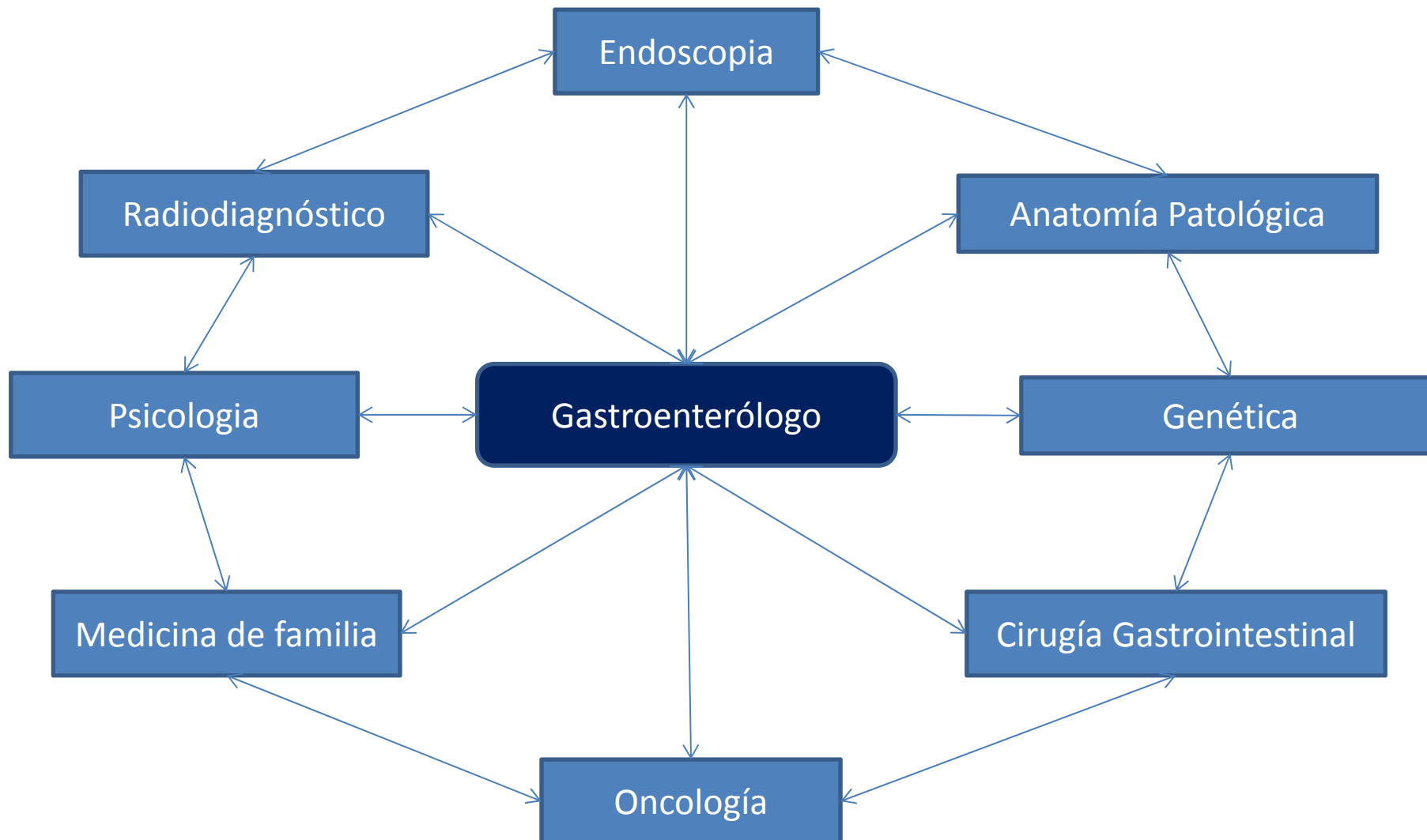
Unidades de Alto Riesgo de CCR

Modelo centrado en la población de alto riesgo de CCR

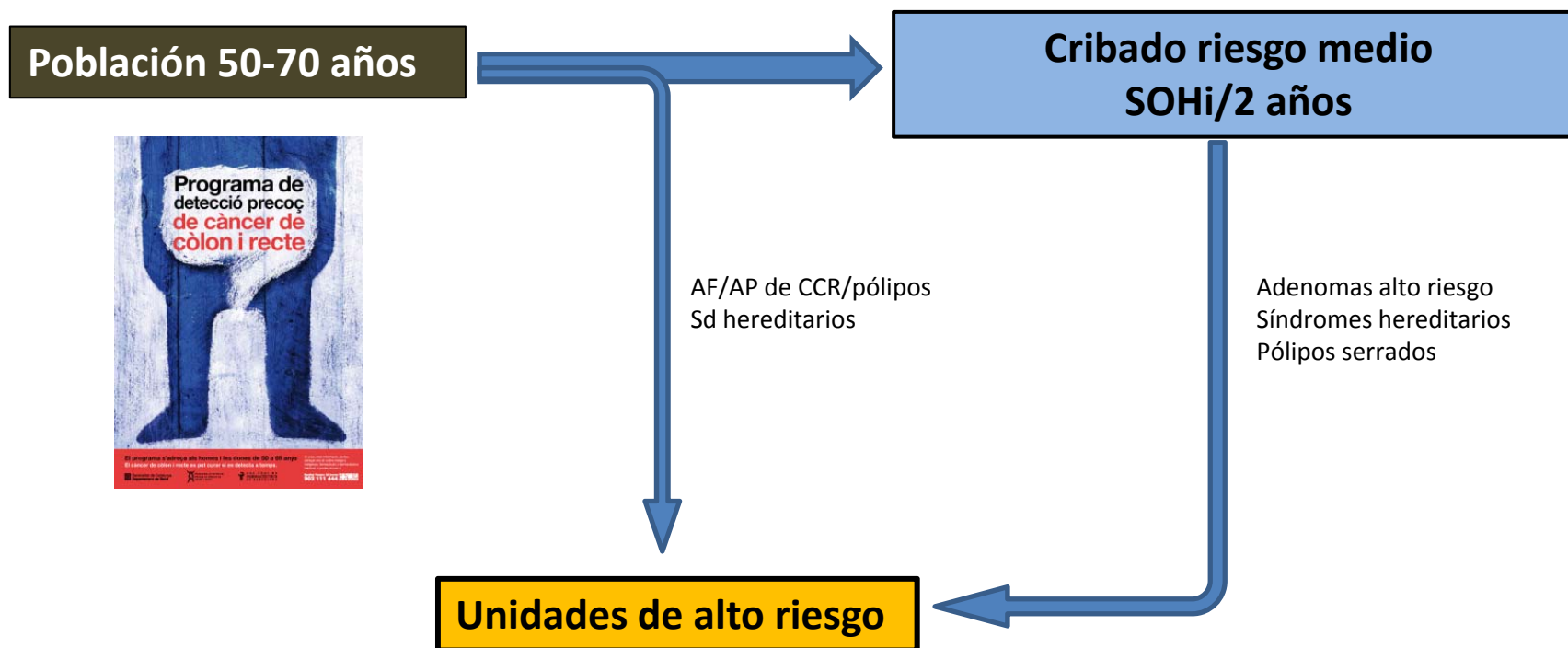
Atención de todas las formas de alto riesgo (hereditarias, familiares, AD)

Dispositivo integral

Unidades de alto riesgo: atención multidisciplinaria



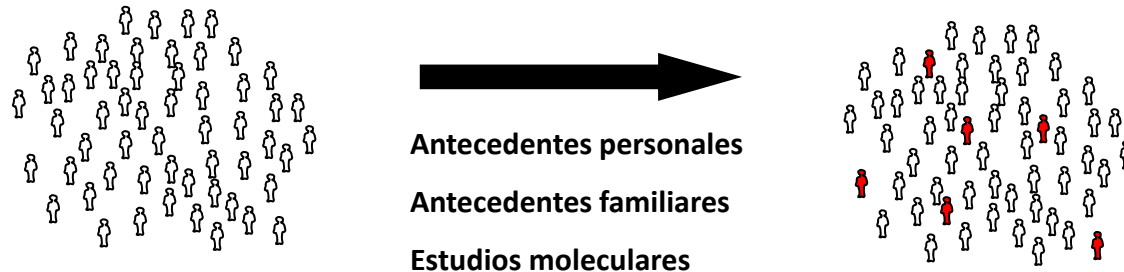
Cribado poblacional-Unidades de Alto riesgo



Funciones en una Unidad de Alto Riesgo



Grupos de riesgo de CCR



ADENOMAS y PS

- Alto riesgo
- Bajo riesgo

SÍNDROMES POLIPÓSICOS

- PAF clásica/atenuada (HAD)
- Poliposis serrada (H?)
- Poliposis asociada a MYH (HAR)
- Síndrome de Peutz-Jeghers (HAD)
- Poliposis juvenil (HAD)
- Síndrome de Cowden (HAD)
- Poliposis mixta? (H?)

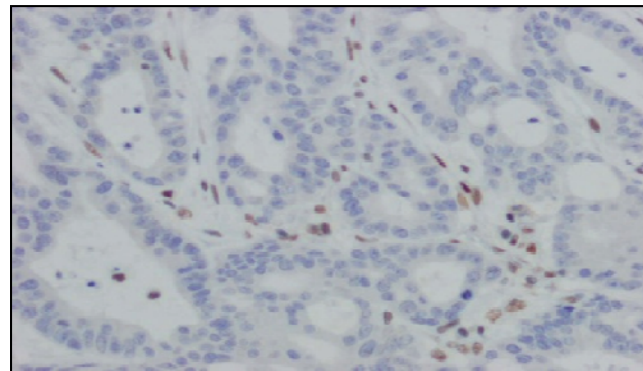
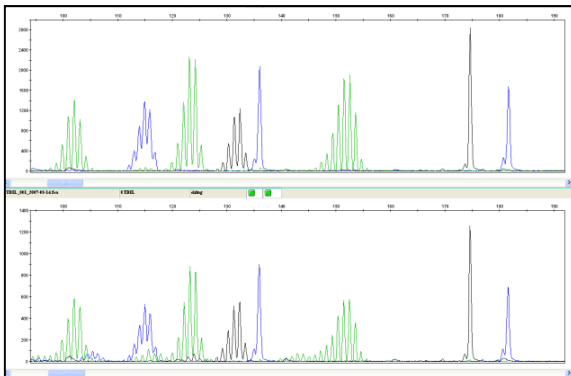
CCR NO POLIPÓSICO

- CCR familiar
- Síndrome de Lynch
- CCR hereditario tipo X
- Situaciones sin definición:
 - Bethesda sin MMR
 - Amsterdam sin MMR

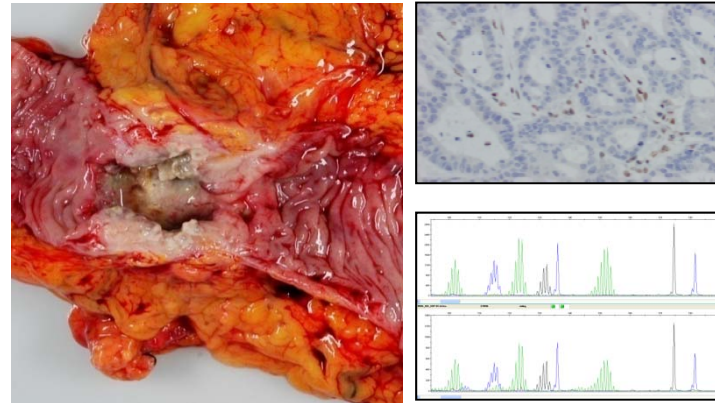
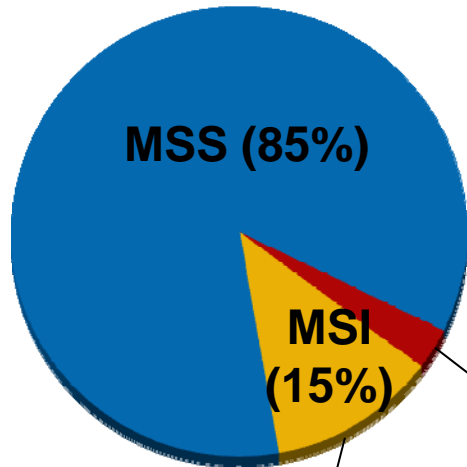
NECESIDAD DE PROTOCOLIZAR LA ESTRATEGIA PREVENTIVA PARA CADA SITUACIÓN

Caso clínico: síndrome de Lynch

- Forma de CCR hereditario **más frecuente** (1-5%)
- Causa: **mutación germinal** en uno de los genes reparadores del ADN (MLH1/MSH2/MSH6/PMS2)
- **Predisposición** a desarrollo de tumores:
 - CCR: 40-80%
 - Endometrio: 40-60%
 - Otros: estómago, vías urinarias, ovario, intestino delgado
- Características **somáticas** (tumor):
 - Acumulación de errores típicamente en secuencias repetitivas de ADN (microsatélites): **inestabilidad de microsatélites**
 - Pérdida de expresión de la proteína afectada detectable por **inmunohistoquímica**



Deficiencia de MLH1



Pérdida de expresión de MLH1/PMS2

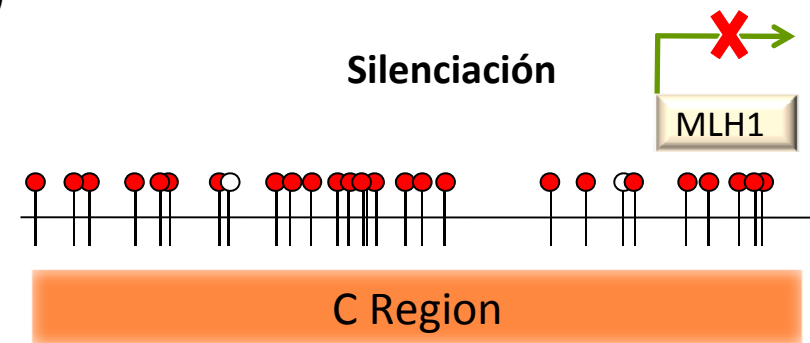
Inestabilidad de microsatélites

Síndrome de Lynch (mutación germinal)

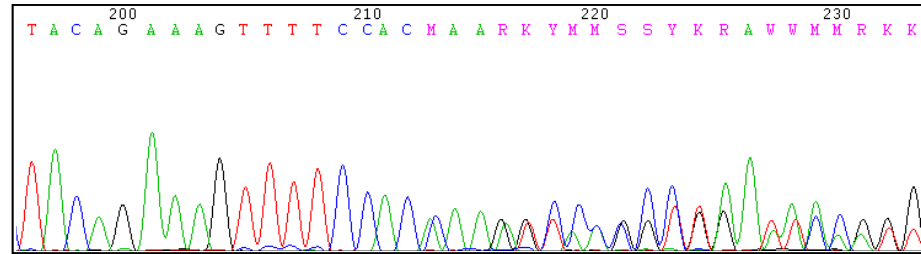
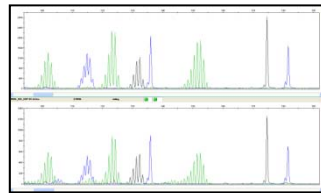
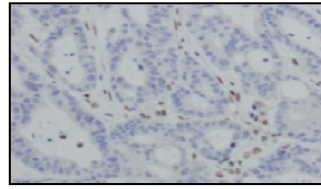
Metilación de MLH1 (somática=adquirida)

Características clínicas

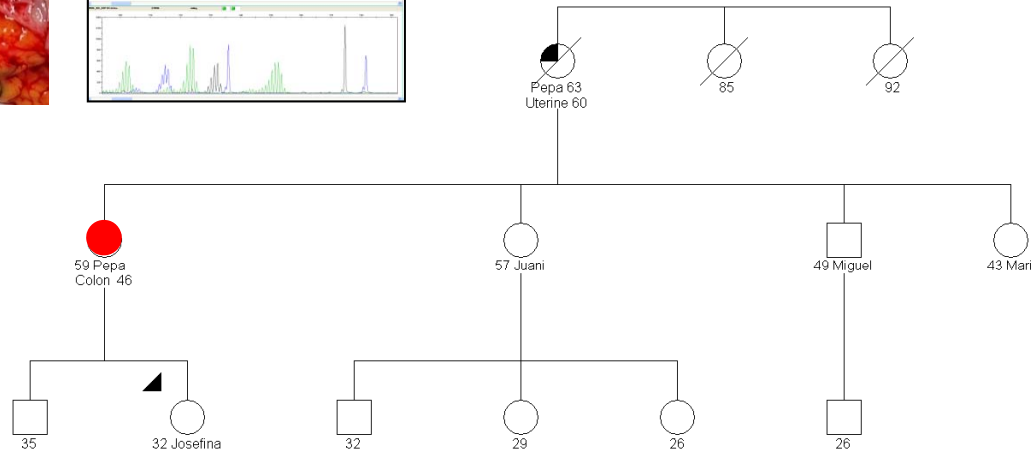
- Mujeres
- Edad avanzada
- Asociación con mutación en *BRAF* y fenotipo metilador (CIMP)= **vía serrada**
- Condición no hereditaria
- Mejor pronóstico y no respuesta a la QT (5-FU)





Caso clínico

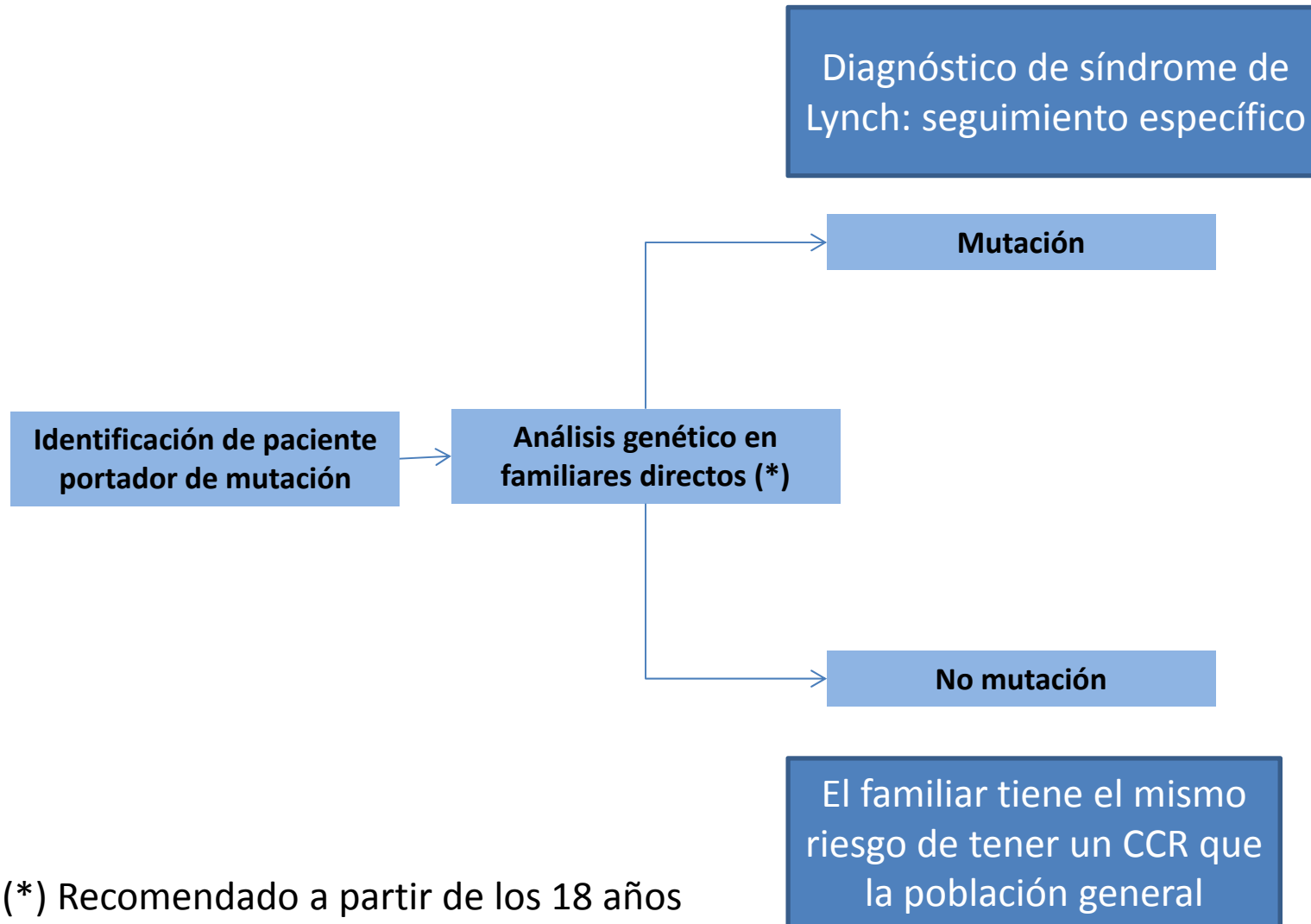


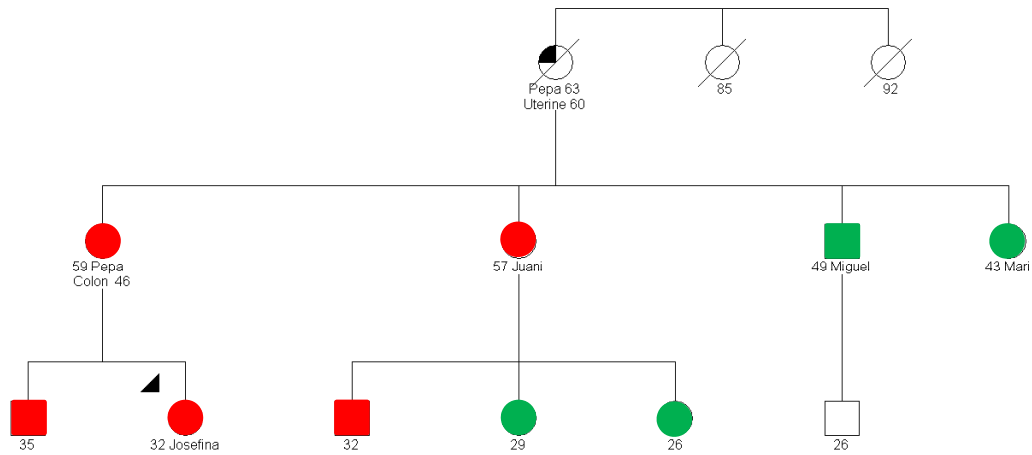
BRAF wt



-  História de Câncer. Tipus de càncer = Colon
-  História de Câncer. Tipus de càncer = Uterine

Estudio presintomático





Colonoscopias cada 1-2 años
Cribado ginecológico

Conclusiones

- Las formas de alto riesgo de CCR requieren de una atención específica y especializada.
- La puesta en marcha del cribado poblacional de CCR requiere de la creación de unidades de alto riesgo de CCR.
- Estas unidades deben ofrecer una atención integral en la prevención del CCR en la población de alto riesgo (multidisciplinar).
- El gastroenterólogo/endoscopista juega un papel central en estas unidades. Necesidad de subespecialización.
- Participación conjunta de diferentes niveles asistenciales