

# Autoevaluación

Carlos Alberto Vaccaro MAAC-MSACP

1. De acuerdo a la Clasificación anatomopatológica TNM (American Joint Committee on Cancer, AJCC), un tumor primario que invade la capa muscular propia, con afectación metastásica de dos ganglios linfáticos regionales y sin evidencia de metástasis a distancia, correspondería a:
  - a. T1N1cM0
  - b. T2N1aM0
  - c. T1N2aM0
  - d. T2N1bM0
  
2. Paciente de 33 años, sin antecedentes personales de interés, asintomático, que consulta porque su abuelo y su padre fallecieron por cáncer colorrectal, este último con 43 años. El paciente no tiene relación con el resto de la familia. Señale la opción falsa:
  - a. Podría tratarse de un síndrome de Lynch y habría que iniciar el estudio en el momento actual.
  - b. Independientemente del motivo de fallecimiento de su abuelo, debería recomendarse realizar una colonosopia de screening en el momento actual.
  - c. Podría tratarse de un síndrome de Lynch y sería necesario iniciar el estudio a los 50 años.
  - d. Podría tratarse de un Poliposis Adenomatosa Familiar y el paciente requiere ser estudiado.

## Respuestas:

1. De acuerdo a la Clasificación anatomopatológica TNM (American Joint Committee on Cancer, AJCC), un tumor primario que invade la capa muscular propia, con afectación metastásica de dos ganglios linfáticos regionales y sin evidencia de metástasis a distancia, correspondería a:  
**d- T2N1bM0**

La estadificación del cáncer colorrectal es necesaria para establecer el pronóstico, planificar el tratamiento y evaluar los resultados del mismo. Constituye una parte esencial para los factores pronósticos. La clasificación TNM según la AJCC (7ª edición) se expone a continuación:

### T – Tumor Primario

TX: Tumor primario no valorable

T0: No hay evidencia de tumor primario

Tis: Carcinoma in situ intraepitelial o invasión de la lámina propia (no invade la submucosa)

T1: Invade la submucosa

T2: Invade la muscular propia

T3: Invade a través de la muscular propia, la subserosa o el tejido pericólico no recubierto de peritoneo

T4a: Invade o penetra el peritoneo visceral

T4b: Invade directamente o está en contacto con otros órganos o estructuras

N – Ganglios linfáticos regionales

NX: No se pueden valorar

N0: No hay evidencia de metástasis en ganglios linfáticos regionales

N1: Metástasis en 1 a 3 ganglios linfáticos regionales

- N1a: Metástasis en 1 ganglios linfático regional.

- N1b: Metástasis en 2-3 ganglios linfáticos regionales.

- N1c: Tumor en la subserosa, mesenterio, o región pericólica no peritoneizados o tejidos perirrectales sin metástasis ganglionar regional

N2: Metástasis en 4 o más ganglios linfáticos regionales

- N2a: Metástasis en 4-6 ganglios linfáticos regionales.

- N2b: Metástasis en 7 o más ganglios linfáticos regionales.

**M – Metástasis a distancia**

MX: Las metástasis a distancia no se pueden valorar

M0: No hay evidencia de metástasis a distancia

M1: Metástasis a distancia

- M1a: Metástasis en un órgano o lugar (por ejemplo, hígado, pulmón, ovario,... no ganglios regionales)
- M1b: Metástasis en más de un órgano/lugar o peritoneo

2. Paciente de 33 años, sin antecedentes personales de interés, asintomático, que consulta porque su abuelo y su padre fallecieron por cáncer colorrectal, este último con 43 años. El paciente no tiene relación con el resto de la familia. Señale la opción falsa:

**c- Podría tratarse de un síndrome de Lynch y sería necesario iniciar el estudio a los 50 años.**

La Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF) es una enfermedad genética que se caracteriza por la presencia de más de cien pólipos en el colon y recto y que se puede acompañar de manifestaciones clínicas en otras localizaciones. Puede manifestarse como diferentes tipos sindrómicos: PAF severa, PAF atenuada, síndrome de Turcot, síndrome de Gardner, etc. La enfermedad se hereda de forma autosómica dominante y el gen causante es el APC (Adenomatous Polyposis Coli) que se localiza en el brazo largo del cromosoma 5.

Su penetrancia es cerca al 100%, lo cual significa que la práctica totalidad de los individuos portadores de la mutación presentarán las consecuencias clínicas de esta. Dentro de una misma enfermedad (PAF) existen diversos genotipos que a su vez nos dan diferentes fenotipos o expresiones clínicas de la enfermedad. Las mutaciones más distales se relacionan con manifestaciones extracolónicas.

Debe indicarse el test del gen APC a aquellos pacientes en los que se diagnostiquen 100 o más pólipos en el colon durante una colonoscopia o una cirugía. La presencia de manifestaciones extracolónicas refuerza la sospecha diagnóstica (tumores desmoides, pólipos duodenales, hipertrofia congénita de la retina, etc.). Otra indicación clara de test genético es el diagnóstico previo de PAF en un familiar de primer grado. En un 20% de los pacientes con diagnóstico clínico de PAF no se detecta una mutación del gen APC. En estos pacientes debe estudiarse el gen MYH, responsable de la poliposis asociada a MYH.

El síndrome de Lynch está aumentado el riesgo de cáncer colorrectal que se asocia además con otros tumores (útero, estómago, ovario, páncreas, intestino delgado, tracto urinario, hepatobiliar y cerebro). Es un trastorno autosómico dominante que está causado por la mutación germinal de uno de varios genes reparadores (mismatch repair genes-MMR). La estrategia que se recomienda actualmente es la realización en primer lugar de una historia clínica completa con los criterios de Amsterdam, y de Bethesda, en aquellos que no cumplan los anteriores.

**Criterios de Amsterdam II:**

- Tres o más individuos afectados de CCR o neoplasia relacionada (endometrio, intestino delgado, uréter o pelvis renal), uno de ellos familiar de primer grado de los otros dos, y
- Afectación de 2 generaciones consecutivas, y
- Como mínimo un caso diagnosticado antes de los 50 años, y
- Exclusión del diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar

**Criterios de Bethesda revisados:**

- CCR diagnosticado antes de los 50 años
- Presencia de CCR sincrónico o metacrónico u otra neoplasia relacionada (endometrio, estómago, ovario, páncreas, urinario, cerebro, intestino delgado), con independencia de la edad
- CCR con infiltración linfocitaria, células en anillo de sello o crecimiento medular diagnosticado antes de los 60 años
- Paciente con CCR y uno o más familiares de 1º grado con CCR o neoplasia relacionada (endometrio, estómago, ovario, páncreas, urinario, cerebro, intestino delgado) diagnosticada antes de los 50 años
- Paciente con CCR y dos o más familiares de 1º o 2º grado con CCR o neoplasia relacionada (endometrio, estómago, ovario, páncreas, urinario, cerebro, intestino delgado), con independencia de la edad

En los individuos con riesgo de padecer síndrome de Lynch debe realizarse una colonoscopia cada 1-2 años a partir de los 20-25 años de edad, o 10 años antes de la edad de diagnóstico del familiar afectado más joven (lo primero que ocurra).

No obstante, independientemente de si puede tener este caso relación con síndrome de Lynch o Poliposis Adenomatosa Familiar, según las últimas recomendaciones de la National Comprehensive Cancer Network, en caso de historia familiar de cáncer colorrectal, concretamente si existe un familiar de primer grado con cáncer colorrectal antes de los 60 años, o dos familiares de primer grado diagnosticados de cáncer colorrectal (no importa la edad) estaría indicado la realización de screening con colonoscopia antes de los 40 años o 10 años antes de la edad de la persona a la que se le diagnosticó el cáncer de forma más temprana.

---

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Jasperson KW, Tuohy TM, Neklason DW, Burt RW. Hereditary and familial colon cancer. *Gastroenterology*. 2010; 138: 2044-58.
2. Smith KD, Rodríguez-Bigas MA. Role of surgery in familial adenomatous polyposis and hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Surg oncol Clin n Am*. 2009; 4: 705-15.
3. Vaccaro CA. Enfoque multidisciplinario del cáncer colorrectal. *Ed Journal*.
4. Ortiz Hurtado H. Cirugía Colorrectal. Guías clínicas de la Asociación Española de Cirujanos. Ed Arán. 2ª Edición.
5. Parrilla Paricio P, Landa García JI. Manual AEC. Asociación Española de Cirujanos. Ed Médica Panamericana. 2ª Edición.
6. Soetikno RM, Kaltenbach T, Rouse RV, et al. Prevalence of nonpolypoid (flat and depressed) colorectal neoplasms in asymptomatic and symptomatic adults. *J Am Med Assoc*. 2008;299(9):1027-35.
7. American Joint Committee on Cancer. Colon and Rectum Cancer Staging. 7th Edition.
8. The NCCN Guidelines. 2014.