

❖ CÁNCER DE ENDOMETRIO

Las pacientes con diagnóstico de cáncer de endometrio se asocian a un síndrome de Lynch (Cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis) entre un 2% (sin tener en cuenta la edad al diagnóstico) y 10% (en casos diagnosticados antes de los 50 años). En estos casos, el riesgo a lo largo de la vida de presentar un cáncer colorrectal oscila entre un 52-82%. La importancia de conocer el diagnóstico de Síndrome de Lynch en estas pacientes radica, entre otras, en que la vigilancia con colonoscopia demostró ser una herramienta efectiva para reducir la incidencia y mortalidad por cáncer.

Los tumores asociados a síndrome de Lynch presentan en un 90% de los casos inestabilidad microsatelital (IMS) y/o pérdida de expresión de alguna proteína implicada en el mecanismo de reparación de desajuste (en inglés, mismatch repair ó MMR) diagnosticada por inmunohistoquímica (IHQ). Dichas proteínas son: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2. Alguno de estos dos métodos se utiliza como herramientas de screening. De ser positivos, se aconseja derivar al paciente a un asesoramiento genético con especialista a fin de realizar los test correspondientes para constatar la mutación germinal específica, o bien descartar que no se trate de un cáncer esporádico (dado que éstos pueden presentar IMS en un 15% de los casos).

No existen guías uniformes respecto al screening de síndrome de Lynch en cáncer de endometrio. Las guías americanas toman como punto de corte 50 años como edad al diagnóstico, mientras que varios grupos europeos recomiendan el screening universal y otros toman como punto de corte los 70 años. En el Instituto Roffo tomamos como punto de corte los 50 años para realizar screening en cáncer de endometrio, aunque algunas características tumorales ó antecedentes del paciente pueden llevarnos a sospechar el diagnóstico de un cáncer hereditario en edades mayores y en tal caso, solicitar el screening. Por ejemplo, tumores ubicados en segmento uterino inferior (30% en Síndrome Lynch vs 2-10% en cáncer esporádico) y antecedentes familiares (ej. Criterios de Amsterdam).

Al igual que en el cáncer de ovario hereditario asociado a mutaciones en los genes BRCA, la identificación de pacientes con síndrome de Lynch tiene implicancias de manejo para el paciente afectado (quien realizará la vigilancia correspondiente) así como también para el asesoramiento a sus familiares.

Por tal motivo, es de fundamental importancia identificar a estos pacientes a fin de poder derivarlos a un asesoramiento genético por un especialista.

Bibliografía

- National Comprehensive Cancer Network: NCCN clinical practice guidelines in oncology: genetic/familial high –risk assessment: colorectal. Version 1.2018.
- Clarke BA, Cooper K, Phil D, Path FRC. Identifying lynch syndrome in patients with endometrial carcinoma: shortcomings of morphologic and clinical schemas. Adv Anat Pathol 2012;19:231-8.

- Lancaster JM, Powell CB, Kauff ND, Cass I, Chen LM, Lu KH, et al. Society of gynecologic oncologists education committee statement on risk assessment for inherited gynecologic cancer predispositions. *Gynecol Oncol* 2007;107:159-62.
- Goverde A, Spaander MCW, van Doorn HC, Dubbink HJ, van den Ouweland AMW, Tops CM, et al. Cost-effectiveness of routine screening for lynch syndrome in endometrial cancer patients up to 70 years of age. *Gynecol Oncol* 2016;143:453-9.
- Karlan BY, Berchuck A, Mutch D. The role of genetic testing for cancer susceptibility in gynecologic practice. *Obstet Gynecol* 2007;110(1):155-67.