

RESULTADOS PRELIMINARES DEL ESTUDIO: “APROXIMACIÓN MULTIDISCIPLINAR AL SÍNDROME DE LYNCH. DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE CÁNCER DE ENDOMETRIO”

Boria F; Cruz-Rei MI; Diestro MD; Zapardiel I; Hernández-Gutierrez A

Objetivos

Evaluar la eficacia diagnóstica para el descarte/detección de carcinoma de endometrio por el perfil de expresión GynEc-Dx mediante PCR cuantitativa en muestra de aspirado endometrial, en pacientes portadoras o con sospecha de Síndrome de Lynch.

Metodología

Estudio prospectivo no ciego.

La prueba molecular se contrasta con el estándar actual (ecografía, biopsia endometrial y determinación de CA125).

- Respecto al grosor endometrial, se considera positivo:
 - Mujeres post-menopáusicas el grosor endometrial excede los 3mm.
 - Mujeres pre-menopáusicas el grosor endometrial excede los 11 mm en primera fase del ciclo, o 18 mm en segunda.
- Se considera positivo un valor de CA125 por encima de 30 UI/mL.

La población de estudio que se pretende reclutar de modo final es de n=120 pacientes.

Población de estudio:

Mujeres con mutaciones con síndrome de Lynch hayan o no debutado con cáncer colorectal, mujeres operadas de cáncer colorectal, con diagnóstico histopatológico positivo para Lynch y mujeres de familias con Lynch, que cumplen los criterios clínicos pero a las que no se ha realizado el diagnóstico genético y no han debutado con ningún cáncer

- Criterios de Inclusión
 1. Paciente mayor de edad.
 2. Paciente con historia familiar de Síndrome de Lynch.
 3. La paciente ha firmado el consentimiento informado..
- Criterios de Exclusión
 1. Diagnóstico previo de cáncer de endometrio.
 2. Pacientes hysterectomizadas.
 3. Pacientes embarazadas.

Resultados

Hasta el momento se han reclutado en nuestro centro **35** pacientes.

Se han realizado **57** test Gynec-Dx según protocolo.

- 4 con resultado positivo, aunque todos ellos con biopsia por histeroscopia normal. Una de ellas se sometió a HT siendo la AP negativa para malignidad.
- 8 con resultado inconcluyente/insuficiente.
- 45 con resultado negativo.

Se sometieron a Histerectomía profiláctica 4. Todas ellas negativas para malignidad.

No se detecto ningún caso de positividad para eco TV o CA 125.

| | |
|------------------------------|--------------------------------|
| Sensibilidad: 0% | Especificidad: 91,8% |
| Valor predictivo positivo 0% | Valor predictivo negativo 100% |

Discusión

Hasta el momento no ha habido en nuestro centro ningún caso positivo para malignidad, lo cual hace que tanto la sensibilidad como el VPP sean poco valorables. Sin embargo, vemos que el numero de falsos positivos es bajo, siendo la especificidad y el VPN buenos para esta prueba.

Sería necesario completar el estudio para dilucidar si estos datos se ajustan con la realidad del test o no.