CARTA AL DIRECTOR

CARCINOMA EPIDERMOIDE DE ESÓFAGO Y SÍNDROME DE LYNCH, UNA RELACIÓN CASUAL.

Esophageal squamous cell carcinoma and Lynch Syndrome: a coincidental association.

Plaza Fernández A, Sánchez Tripiana M, Hallouch Toutouh S
HOSPITAL UNIVERSITARIO TORRECÁRDENAS. ALMERÍA.

Resumen

El síndrome de Lynch es la causa más frecuente de cáncer colorrectal hereditario y se asocia principalmente con tumores colorrectales y endometriales, siendo la relación con el carcinoma epidermoide de esófago excepcional y poco documentada, describimos un caso con esta peculiaridad.

Palabras clave: síndrome de Lynch, carcinoma epidermoide esofágico.

Abstract

Lynch syndrome is the most common cause of hereditary colorectal cancer and is primarily associated with colorectal and endometrial tumours. Its association with oesophageal squamous cell carcinoma is exceptional and scarcely documented; here, we describe a case with this distinctive feature.

Keywords: esophageal squamous cell carcinoma, Lynch's syndrome.

Introducción

El síndrome de Lynch es un trastorno autosómico dominante causado por mutaciones en los genes de reparación del ADN, que predispone a un mayor riesgo de neoplasias, principalmente colorrectal y endometrial. Su asociación con el carcinoma epidermoide de esófago es poco frecuente y aún no está bien establecida, presentamos un caso clínico que resalta esta posible correlación.

Caso clínico

Paciente de 68 años sin hábitos tóxicos, con antecedente de carcinoma endometrial intervenido a los 55 años y libre de enfermedad, en estudio por síndrome constitucional de novo.

Ana Plaza Fernández
Hospital Universitario Torrecárdenas. Almería.
anplafdez@gmail.com

Plaza Fernández A, Sánchez Tripiana M, Hallouch Toutouh S. Carcinoma epidermoide de esófago y síndrome de lynch, una relación casual. RAPD 2026;49(2):73-74. DOI: 10.37352/2026492.6

Se realiza tomografía computerizada (TC) con hallazgos de neoplasia pancreática irresecable por las relaciones vasculares (Figura 1) y, posteriormente, ecoendoscopia con biopsia por aspiración con aguja fina (BAFF), cuyo análisis histológico fue compatible con carcinoma de células escamosas. Dado el carácter infrecuente de esta neoplasia, se presenta en comité multidisciplinar, donde se plantea una posible metástasis pancreática de un carcinoma escamoso oculto. Se solicita una tomografía de emisión de positrones (PET-TC), que revela una lesión hipermetabólica en esófago distal, cuya biopsia confirma un carcinoma epidermoide esofágico primario con inestabilidad de microsatélites. Se solicita estudio genético detectándose una mutación patogénica en el gen PMS2 que confirma el diagnóstico de síndrome de Lynch.



Figura 1. ***Lesión heterogénea dependiente de la glándula pancreática sin asociar dilatación de la vía biliar ni del conducto de Wirsung y que envuelve totalmente el tercio proximal de las ramas del tronco celíaco y del origen de la arteria mesentérica superior, y contacta >180° con la vena porta.***

Discusión

El síndrome de Lynch es la causa más frecuente de cáncer colorrectal hereditario y se asocia con un mayor riesgo de desarrollar otros tumores, como los de endometrio, estómago, páncreas, vías urinarias y ovario[1]. Sin embargo, la relación entre el síndrome de Lynch y el carcinoma epidermoide de esófago es poco frecuente y aún no está completamente documentada [2,3].

El carcinoma epidermoide de esófago se asocia principalmente con factores ambientales como el consumo de tabaco y alcohol, o la esofagitis crónica. No obstante, algunos estudios sugieren un posible vínculo con alteraciones en los mecanismos de reparación del ADN. En este contexto, la presencia de mutaciones en PMS2, como en el caso presentado, podría indicar un mecanismo subyacente adicional que favorezca la carcinogénesis esofágica[2,3].

Aunque la asociación entre el síndrome de Lynch y el carcinoma epidermoide de esófago sigue siendo incierta, este caso enfatiza la importancia de considerar neoplasias menos frecuentes en el contexto de síndromes de predisposición hereditaria al cáncer. Asimismo, la identificación temprana de criterios de sospecha de cáncer hereditario y la realización de estudios genéticos favorecen una mejor estratificación del riesgo y un seguimiento adecuado, lo que repercute positivamente en el manejo del paciente y de sus familiares[1].

Bibliografía

1. *Hodan R, Gupta S, Weiss JM, Axell L, Burke CA, et al. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric, Version 3.2024, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. J Natl Compr Canc Netw. 2024;22(10):695-711. doi:10.6004/jnccn.2024.0061.*

2. *Cao H, Peisu S, Zhang W, Fang G, Li Y, et al. A pan-cancer statistical study of microsatellite instability and Lynch syndrome–associated mismatch repair genes germline mutations. J Clin Oncol. 2023;41:10593. doi:10.1200/JCO.2023.41.16_suppl.10593.*

3. *Wang HH, Kats-Ugurlu G, Sijmons RH, Kluiver JL, Commandeur-Jan SZ, et al. Metastatic mismatch repair deficient oesophageal squamous cell carcinoma leading to diagnosis of Lynch syndrome with a complete response to nivolumab treatment. Virchows Arch. 2025 Sep 19. doi:10.1007/s00428-025-04269-1.*

DOI: 10.37352/2026492.6