

# Adenocarcinoma gástrico en dos adolescentes con predisposición genética: reporte de caso

## Gastric Adenocarcinoma in Two Adolescents with Genetic Predisposition: A Case Report

Evelyn Mendoza,<sup>1\*</sup>  Óscar Carabalí,<sup>2</sup>  Diana Rendón.<sup>3</sup> 

### ACCESO ABIERTO

#### Citación:

Mendoza E, Carabalí O, Rendón D. Adenocarcinoma gástrico en dos adolescentes con predisposición genética: reporte de caso. *Revista colomb. Gastroenterol.* 2026;41(2):239-243.  
<https://doi.org/10.22516/25007440.1453>

<sup>1</sup> Médica y Cirujana, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

<sup>2</sup> Residente de Medicina Interna, Universidad ICESI, Hospital Universitario Fundación Valle del Lili. Cali, Colombia.

<sup>3</sup> Hematooncóloga Pediatra, Centro Médico Imbanaco, Cali, Colombia.

\*Correspondencia: Evelyn Mendoza.  
evelynufay@gmail.com

Fecha recibido: 20/09/2025  
Fecha aceptado: 21/10/2025



### Resumen

**Introducción:** los tumores gástricos en pediatría son extremadamente raros, lo que representa un reto diagnóstico y terapéutico debido a la escasa literatura médica disponible y a su presentación clínica inespecífica. **Caso clínico:** se reportan dos casos de adolescentes de 13 años, sin antecedentes médicos relevantes, que presentaron síntomas gastrointestinales inespecíficos. Ambos fueron diagnosticados con adenocarcinoma gástrico difuso en estadio IV mediante endoscopia digestiva alta con biopsia e inmunohistoquímica. Se evidenció una rápida progresión tumoral y resistencia a la quimioterapia. El primer caso se asoció a síndrome de Lynch, y el segundo cumplió criterios para cáncer gástrico difuso hereditario (HDGC). **Discusión:** estos tumores presentan una alta agresividad y escasa respuesta al tratamiento, que se relaciona por el diagnóstico tardío y una probable predisposición genética. Actualmente, no existen protocolos pediátricos específicos, por lo que el manejo se basa en guías para adultos, con resultados limitados en esta población. **Conclusión:** es fundamental mantener una alta sospecha clínica ante síntomas persistentes o inespecíficos, implementar tamizajes genéticos tempranos y adoptar un enfoque multidisciplinario. Además, se requiere mayor investigación sobre síndromes hereditarios y el desarrollo de guías específicas para la población pediátrica, con el fin de lograr un diagnóstico más temprano y mejorar el pronóstico.

### Palabras clave

Cáncer gástrico, adenocarcinoma, adolescente, pediatría, dolor abdominal.

### Abstract

**Introduction:** Gastric tumors in pediatric patients are extremely rare, posing diagnostic and therapeutic challenges due to limited medical literature and nonspecific clinical presentation. **Case report:** Two cases of 13-year-old adolescents with no relevant medical history are reported, both presenting with nonspecific gastrointestinal symptoms. Both were diagnosed with stage IV diffuse gastric adenocarcinoma through upper gastrointestinal endoscopy with biopsy and immunohistochemistry. Rapid tumor progression and resistance to chemotherapy were observed. The first case was associated with Lynch syndrome, and the second met criteria for hereditary diffuse gastric cancer (HDGC). **Discussion:** These tumors exhibit high aggressiveness and poor response to treatment, which is associated with delayed diagnosis and probable genetic predisposition. Currently, no specific pediatric protocols exist; therefore, management is based on adult guidelines, with limited outcomes in this population. **Conclusion:** It is essential to maintain a high index of clinical suspicion in the presence of persistent or nonspecific symptoms, implement early genetic screening, and adopt a multidisciplinary approach. Further research on hereditary syndromes and the development of pediatric-specific guidelines are needed to achieve earlier diagnosis and improve prognosis.

### Keywords

Gastric cancer; adenocarcinoma; adolescent; pediatrics; abdominal pain.

## INTRODUCCIÓN

Los tumores malignos gastrointestinales comúnmente ocurren entre la sexta y séptima décadas de la vida, mientras que en la infancia y adolescencia son extremadamente raros y agresivos; representan aproximadamente el 5% de todas las neoplasias pediátricas. El adenocarcinoma gástrico corresponde al 0,05% de todas las neoplasias gastrointestinales<sup>(1)</sup>. El carcinoma gástrico tiene un comportamiento agresivo y suele diagnosticarse en estadios avanzados debido a que sus síntomas iniciales son inespecíficos, como dolor abdominal, emesis, anemia, diarrea y pérdida de peso<sup>(2,3)</sup>.

En niños y adolescentes, el factor genético cobra mayor relevancia y suele estar presente en el 10% de los casos<sup>(4)</sup>. La agresividad clínica puede estar relacionada con síndromes hereditarios como el cáncer gástrico difuso hereditario (HDGC) por una mutación en el gen *CDH1*, o el síndrome de Lynch por la pérdida de expresión de *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* o *PMS2*. Ambos tienen un patrón de herencia autosómico dominante y diseminación metastásica extensa. El subtipo difuso, caracterizado por la presencia de células en anillo de sello, confiere un peor pronóstico y pobre respuesta a la quimioterapia, en ocasiones asociados a antecedentes familiares de cáncer o en ausencia de estos<sup>(5,6)</sup>.

En el caso del síndrome de Lynch, el cáncer puede aparecer en diferentes áreas del tracto gastrointestinal, incluyendo el estómago, el intestino delgado y el páncreas, aunque en la mayor parte de los casos el cáncer se detecta en el colon<sup>(7)</sup>. El cáncer de mama aislado no está típicamente asociado a las variantes patogénicas en el gen *MSH6*, pero sí se han descrito casos<sup>(8)</sup>.

Aunque la infección por *Helicobacter pylori* y ciertos hábitos de vida se han reconocido como factores de riesgo relevantes para el desarrollo de cáncer gástrico en adultos, esta asociación es menos clara en la población pediátrica. No obstante, en regiones con alta prevalencia de *H. pylori*, se ha identificado una mutación hereditaria en el gen de la E-cadherina, lo que sugiere una posible relación genética y ambiental en el origen temprano de esta enfermedad<sup>(1,9)</sup>. En Colombia, el 50% de los niños de clase media y cerca del 80% de los niños de estado socioeconómico bajo están infectados con *H. pylori* antes de los 10 años de edad, y se asocia con los genes *cagA*, *vacA* e *iceA* positivos<sup>(10)</sup>.

La genética del cáncer gástrico revela una heterogeneidad significativa con subtipos moleculares distintos, incluidos tumores positivos para el virus de Epstein-Barr (EBV), inestabilidad microsateles (MSI), inestabilidad cromosómica (CIN) y genómicamente estables (GS)<sup>(11)</sup>, y resalta la importancia de considerar la clasificación molecular junto con la evaluación de síndromes hereditarios en adolescentes con cáncer gástrico para establecer terapias dirigidas y evitar desenlaces desafortunados. Por estas razo-

nes, se presenta el reporte de dos casos de adolescentes con adenocarcinoma gástrico difuso metastásico en quienes se identificaron alteraciones moleculares de predisposición genética hereditaria.

## REPORTE DE CASO

### Caso 1

Se trata de una paciente femenina de 13 años, previamente sana, con antecedente materno de cáncer de mama. Fue remitida a un centro médico de mayor complejidad en Cali, Colombia, por un cuadro clínico de dolor osteomuscular intenso persistente en la región dorsolumbar de aproximadamente 10 días de evolución, el cual se había relacionado con trauma deportivo asociado a palidez mucocutánea y un episodio de hematemesis leve. La paciente refirió, además, dolor abdominal difuso de intensidad moderada, inapetencia y pérdida de peso inespecífica. En el examen físico de ingreso, se observó con palidez mucocutánea generalizada, dolor abdominal a la palpación y taquicardia. Posteriormente presentó desvanecimiento, por lo que fue hospitalizada.

Las pruebas de laboratorios de ingreso mostraron anemia grave en 5,0 g/dL, por lo que requirió transfusión de hemoderivados. Ante la sospecha de sangrado digestivo, se realizó una endoscopia de vías digestivas altas (EVDA) que reveló una lesión exofítica extensa con compromiso de la curvatura menor hasta la unión corpoantral con varios sitios de erosión y sangrado en capas escaso, con un reporte de gastritis crónica superficial y *H. pylori* negativo. Inicialmente se sospechó un síndrome mieloproliferativo, para lo cual se realizó una biopsia de médula ósea en la que no se identificaron poblaciones celulares sospechosas de neoplasia. Se descartaron enfermedades infecciosas.

Se tomaron estudios imagenológicos, resonancia magnética de abdomen y tórax, que mostraron un conglomerado ganglionar en los diferentes cuerpos vertebrales dorsales y lumbares, así como los alerones ilíacos, por lo que la paciente se llevó a biopsia de epiplón mayor por parte de cirugía pediátrica ante la sospecha de linfoma gástrico. El reporte histopatológico evidenció un adenocarcinoma gástrico difuso indiferenciado, con células en anillo de sello e inmunohistoquímica (IHQ) que reportó inestabilidad microsateles (MSI) y ligando 1 de muerte programada (PD-L1) negativos, hibridación fluorescente *in situ* (FISH) para el receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano (HER2) negativo y pérdida de la expresión nuclear del homólogo mutS 2 (*MSH2*), que sugieren síndrome de Lynch.

Posteriormente, durante la hospitalización la paciente presentó masas en las mamas bilaterales. Ante el antecedente familiar y la sospecha de síndrome de Lynch, se rea-

lizó una ecografía mamaria con reporte de lesiones focales sólidas bilaterales BI-RADS 5, con patología compatible con adenocarcinoma metastásico posiblemente del tracto digestivo superior como primario. La paciente se clasificó en estadio IV, por lo que se inició el manejo con quimioterapia con el esquema FLOT (fluorouracilo, leucovorina, oxaliplatino y docetaxel) con intención paliativa (**Tabla 1**). Sin embargo, presentó progresión de la enfermedad durante el tratamiento, se inició sedación paliativa y falleció a los dos meses del diagnóstico.

**Tabla 1.** Tratamiento por estadio del cáncer gástrico en pediatría

Estadio	Tratamiento
I	Gastrectomía radical con linfadenectomía. Puede considerarse quimioterapia adyuvante en casos de riesgo.
II	Cirugía radical si es resecable. Quimioterapia neoadyuvante ± radioterapia según tolerancia.
III	Si es resecable: cirugía + quimioterapia neoadyuvante. Si no es resecable: quimioterapia sistémica. Radioterapia puede añadirse como paliativa o neoadyuvante.
IV	Tratamiento paliativo: cirugía de soporte (obstrucción, sangrado), quimioterapia paliativa, radioterapia. Ensayos clínicos altamente recomendados. Manejo integral en centros pediátricos oncológicos especializados.

Tabla elaborada por los autores.

## Caso 2

Un paciente masculino de 13 años, previamente sano, sin antecedentes personales relevantes ni historia familiar reportada de cáncer, fue remitido a un centro de mayor complejidad en Cali, Colombia, por un cuadro de dolor abdominal intenso, tipo cólico de un mes y medio de evolución. En la exploración física de ingreso lucía con palidez mucocutánea leve, adinámico, con dolor abdominal en el mesogastrio, taquicardia, sin masas abdominales ni adenomegalias palpables, por lo que fue hospitalizado. Posteriormente, el paciente presentó hematemesis y heces melénicas. Requirió transfusión de hemoderivados por anemia grave en 6,4 mg/dL.

Se realizó una EVDA que reportó una úlcera gástrica extensa en la curvatura mayor en la unión antrocorporal excavada de 2,5 a 3 cm de diámetro con bordes levantados con *H. pylori* positivo, la cual fue tratada con triple terapia. Se realizaron exámenes complementarios con perfil infeccioso negativo e imágenes diagnósticas con tomografía axial computarizada (TAC) de abdomen, que informó un engrosamiento de la pared gástrica con adenomega-

lias adyacentes al tronco celíaco y escaso líquido libre en cavidad pélvica, además de una tomografía por emisión de positrones (PET scan), que mostró compromiso metastásico en la médula ósea. Hematooncología pediátrica solicitó realizar aspirado de médula ósea bilateral, el cual fue negativo para malignidad e IHQ para confirmar el diagnóstico, con reporte de HER2 negativo y una variante patogénica en *CDH1*. También se hallaron variantes en *MSH2* y *MUTYH* de significado incierto.

El paciente fue diagnosticado con HDGC en estadio IV, por lo que se inició el manejo con quimioterapia neoadyuvante con 5-fluorouracilo y cisplatino por tres ciclos (**Tabla 1**). Se consideró llevarlo a resección quirúrgica local del tumor; sin embargo, el paciente presentó evolución estacionaria, y se realizó nuevamente una PET scan, que mostró signos de progresión tumoral en la médula ósea y persistencia de enfermedad ganglionar y gástrica. Se consideró un paciente con quimiorresistencia, por lo que recibió radioterapia paliativa y falleció a los nueve meses del diagnóstico.

## DISCUSIÓN

Los tumores gástricos primarios en niños son poco frecuentes, y el carcinoma de estómago es aún más inusual. Su pronóstico depende de la extensión de la enfermedad en el momento del diagnóstico y del tratamiento apropiado, lo que ha ocasionado que la información disponible sobre esta patología en la población pediátrica sea escasa. Sin embargo, uno de los estudios más grandes realizados lo hizo Tessler y colaboradores<sup>(3)</sup> en 2019 utilizando los registros de la National Cancer Data Base entre 2004 y 2014. Su objetivo fue comparar la presentación clínica, el manejo y los resultados entre pacientes pediátricos ( $\leq 21$  años) y adultos ( $> 21$  años) con adenocarcinoma gástrico. Ellos identificaron que, de los 129.024 casos en total, solo 129 casos (0,10%) correspondían a pacientes pediátricos. Además, estos pacientes presentaban con mayor frecuencia la enfermedad en estadios avanzados (IV) (56%) en comparación con los adultos (41%). Concluyeron que, si bien los niños tenían enfermedad más avanzada y con tipos histológicos más agresivos, sus tasas de supervivencia fueron similares a las de los adultos.

Así mismo, en Colombia los reportes de esta enfermedad en pediatría son raros<sup>(15)</sup>. No obstante, se encontraron dos reportes de casos del año 2007 y 2021. El primero es de un adolescente masculino de 12 años de edad originario de Popayán, Cauca, quien presentó un cuadro clínico de un año de evolución de síntomas difusos (dolor abdominal, vómitos, melenas, hematemesis) y la biopsia reveló un adenocarcinoma de tipo difuso con IHQ para *H. pylori* positivo con presencia de los genes *cagA* y *vacA*. Fue llevado a

una gastrectomía total y se observó metástasis en el bazo, páncreas y colon<sup>(12)</sup>. El segundo caso es de una niña de 10 años de edad de Medellín, Antioquía, quien presentó síndrome constitucional (dolor abdominal, emesis posingesta y pérdida de peso); los estudios revelaron un adenocarcinoma gástrico difuso indiferenciado con células en anillo de sello y la laparoscopia diagnóstica mostró signos de carcinomatosis peritoneal, por lo que se ofreció quimioterapia con intención paliativa<sup>(13)</sup>.

Como sucedió en los anteriores casos, nuestros pacientes cursaron con enfermedad metastásica desde el diagnóstico y presentaron resistencia a la quimioterapia, mostrando un comportamiento tumoral más agresivo que en la población adulta<sup>(3)</sup>. Esto subraya la necesidad de implementar intervenciones que permitan detectar el cáncer gástrico en esta población de manera temprana, ya que, como se reporta en la literatura y también se observa en estos pacientes, las manifestaciones clínicas de este tipo de cáncer son bastante inespecíficas en estadios iniciales, y la clínica llamativa, como dolor abdominal epigástrico intenso, pérdida de peso, y hematemesis, se observa en estadios avanzados, que es el momento en el que generalmente se realiza el diagnóstico de la enfermedad<sup>(14)</sup>.

Otro tumor gastrointestinal excepcionalmente raro en niños es el carcinoma de esófago. Suárez y colaboradores reportaron el primer caso de un adolescente masculino de 14 años con antecedente de retardo mental y esófago de Barret, quien ingresó en febrero de 2015 al Instituto Nacional de Cancerología de Colombia y desarrolló adenocarcinoma de esófago. Al igual que nuestros dos pacientes con adenocarcinoma gástrico, este adolescente presentó síntomas gastrointestinales inespecíficos, como disfagia, pérdida de peso y emesis, lo que condujo a un diagnóstico tardío, dificultando tanto el tratamiento como el pronóstico. A diferencia de nuestros casos, el adenocarcinoma de esófago en adolescentes parece tener una mayor asociación con factores ambientales e inflamatorios más que con predisposición genética, y su abordaje terapéutico también suele basarse en protocolos diseñados para adultos<sup>(17,18)</sup>.

Por su parte, es importante destacar que a nuestros pacientes se les realizaron pruebas moleculares, lo que permitió una mejor estratificación y la consideración de tratamientos más específicos, pese a las limitaciones actuales de las terapias dirigidas. Sin embargo, se evidenció una rápida progresión de la enfermedad, lo que resalta la necesidad de contemplar diagnósticos como el síndrome de Lynch y el HDGC ante la detección de variantes en los genes *MSH2* y *CDH1* en pacientes jóvenes. Esto adquiere especial rele-

vancia en contextos de resistencia a la quimioterapia, dada la agresividad característica de estos tumores en la población pediátrica, incluso en ausencia de antecedentes familiares de cáncer.

En consecuencia, se recomienda realizar estudios dirigidos de las variantes patogénicas en familiares de primer y segundo grado, así como brindar asesoramiento genético y oncológico<sup>(2,3)</sup>. Además, la negatividad para HER2 y PD-L1 limita actualmente el acceso a terapias dirigidas, lo que refuerza la importancia de efectuar estudios moleculares tempranos y de implementar estrategias terapéuticas personalizadas<sup>(16)</sup>. Estas deberían incluir el tamizaje genético en pacientes con antecedentes de cáncer hereditario y el desarrollo de nuevas alternativas adaptadas a las características moleculares de los tumores en este grupo etario<sup>(9)</sup>.

Finalmente, la presencia de *H. pylori* en uno de los casos apoya su posible papel como cofactor en individuos predispuestos y en poblaciones de alta prevalencia, por lo que su erradicación temprana podría representar una medida preventiva relevante.

## CONCLUSIONES

El abordaje del adenocarcinoma gástrico en pacientes pediátricos es limitado y poco comprendido debido a la falta de guías específicas y a que se utilizan protocolos para adultos. Es fundamental avanzar en investigaciones, incluidos estudios genéticos en los pacientes y sus familias, para mejorar el conocimiento y optimizar tratamientos en esta población.

Con la presentación de estos casos, se espera contribuir a la literatura sobre la importancia de realizar un diagnóstico temprano de cáncer gástrico en la población pediátrica con base en la necesidad de realizar estudios tempranos aun cuando hay sintomatología inespecífica, como hematemesis, dolor abdominal, pérdida de peso o dolor lumbar. Estas medidas facilitarán la detección precoz y el desarrollo de estrategias terapéuticas adecuadas y, en última instancia, mejorarán el pronóstico clínico de estos pacientes.

## Conflictos de interés

No se reporta ningún conflicto de interés.

## Fuente de financiación

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

## REFERENCIAS

1. Periasamy K, Radhakrishna N, Mukherji A, Ganesh RN. Gastric adenocarcinoma in a 16-year-old female. *Ochsner J*. 2018;18(4):395-7. <https://doi.org/10.31486/toj.17.0107>
2. Liu X, Kong W, Zhang Y, Yin L, Zhang L. A population-based analysis of malignant gastric tumor in children. *J Pediatr Surg*. 2021;56(9):1678-80. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2021.03.056>
3. Tessler RA, Dellinger M, Richards MK, Raval MV, Vasudevan S, Gow KW. Pediatric gastric adenocarcinoma: a National Cancer Data Base review. *J Pediatr Surg*. 2019;54(5):1029-34. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2019.01.048>
4. Oliveira C, Pinheiro H, Figueiredo J, Seruca R, Carneiro F. Familial gastric cancer: genetic susceptibility, pathology, and implications for management. *Lancet Oncol*. 2015;16(2):e60-70. [https://doi.org/10.1016/S1470-2045\(14\)71016-2](https://doi.org/10.1016/S1470-2045(14)71016-2)
5. Dokucu AI, Oztürk H, Kilinç N, Onen A, Bukte Y, Soker M. Primary gastric adenocarcinoma in a 2.5-year-old girl. *Gastric Cancer*. 2002;5(4):237-9. <https://doi.org/10.1007/s101200200041>
6. Okuda M, Nomura K, Kato M, Lin Y, Mabe K, Miyamoto R, et al. Gastric cancer in children and adolescents in Japan. *Pediatr Int*. 2019;61(1):80-6. <https://doi.org/10.1111/ped.13720>
7. Roberts ME, Jackson SA, Susswein LR, Zeinomar N, Ma X, Marshall ML, et al. MSH6 and PMS2 germ-line pathogenic variants implicated in Lynch syndrome are associated with breast cancer. *Genet Med*. 2018;20(1):27-38. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.254>
8. Nallamilli BRR, Hegde M. Genetic testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (HNPCC). *Curr Protoc Hum Genet*. 2017;94:10.12.1-10.12.23. <https://doi.org/10.1002/cphg.40>
9. Cam S. Risk of gastric cancer in children with *Helicobacter pylori* infection. *Asian Pac J Cancer Prev*. 2014;15(22):9905-8. <https://doi.org/10.7314/APJCP.2014.15.22.9905>
10. Nardone G, Morgner A. *Helicobacter pylori* and gastric malignancies. *Helicobacter*. 2003;8(Suppl 1):44-52. <https://doi.org/10.1046/j.1523-5378.2003.00160.x>
11. Santos JP, Figueiredo J, Machado JC. Gastric cancer genetics and its implications for diagnosis, prognosis, and treatment. *Korean J Helicobacter Up Gastrointest Res*. 2019;24(2):103-12. <https://doi.org/10.7704/kjhugr.2024.0018>
12. Álvarez Soler J, Acosta CP, Ceballos Á. Carcinoma gástrico de tipo difuso en un paciente de 12 Años de edad en la ciudad de Popayán Cauca, Colombia. *Rev Fac Cienc Salud Univ Cauca*. 2007;9(4):51-4.
13. Bustamante RH, Romero W. Adenocarcinoma gástrico en la infancia: reporte de caso y revisión de la literatura. *Cir Pediatr*. 2021;34(2):151-5. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.73>
14. Subbiah V, Varadhachary G, Herzog CE, Huh WW. Gastric adenocarcinoma in children and adolescents. *Pediatr Blood Cancer*. 2011;57(3):524-7. <https://doi.org/10.1002/pbc.23051>
15. Pérez Cala TL, Cardona Estepa A, Martínez A. Cáncer gástrico: historia de la enfermedad y factores de riesgo. *Rev Colomb Hematol Oncol*. 2022;8(2):161-78. <https://doi.org/10.51643/22562915.372>
16. Chen T, Xu M, Xu J, Zhan X, Zhang Y, Ying M, et al. The application of immunotherapy combined with taxanes in second-line treatment of advanced HER2 negative gastric cancer. *Mol Clin Oncol*. 2025;22(1):11. <https://doi.org/10.3892/mco.2024.2806>
17. National Cancer Institute (NCI). Gastric Cancer Treatment (PDQ®)—Health Professional Version [Internet]. Bethesda (MD): National Institutes of Health; 2024 [cited 2025 Sep 13]. Disponible en: <https://www.cancer.gov/types/stomach/hp/stomach-treatment-pdq>
18. Suárez A, Murillo Aguilar F, Aristizábal I. Carcinoma de esófago en un adolescente de 14 años de edad con esófago de Barrett: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Colomb Cancerol*. 2017;21(3):173-8. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2016.12.003>