



Estudios moleculares para cáncer de colon hereditario

EPIDEMIOLOGÍA:

En Uruguay el cáncer de colon es el segundo en frecuencia en mujeres y el tercero en hombres. Hasta el 7-10% pertenece a cáncer de colon tipo hereditario.

CAUSAS DE CÁNCER DE COLORECTAL (CCR) HEREDITARIO

Sus formas más comunes son el Síndrome de Lynch (SL) y la Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF), ambas de sospecha clínica.

En estos casos, existe una mutación genética que aumenta el riesgo de desarrollar determinados tipos de cáncer, especialmente a edades tempranas, que muchas veces no supera los 50 años. Dicha mutación se transmite de generación en generación, en donde cada integrante de la familia en la siguiente generación posee una probabilidad del 50% de heredarla. El hecho de ser portador de la misma, no implica que la persona heredó el cáncer, sino que heredó la predisposición a desarrollarlo, con un riesgo mayor comparado al de la población general.

El Síndrome de Lynch, genera un aumento del riesgo para desarrollar diversos tumores, especialmente cáncer de colon con un riesgo acumulado del 80%, 60% para cáncer de endometrio, hasta 13% para cáncer de estómago y hasta 24% para cáncer de ovario.

METODOLOGÍA

El Laboratorio GENIA ofrece una consulta médica gratuita con un Asesor de Riesgo para Cáncer Hereditario. El objetivo es determinar el riesgo de cada familia de padecer cáncer de forma hereditaria. De ameritarlo, se solicita el estudio genético correspondiente para confirmar la sospecha clínica.

¿Qué pacientes derivar a la consulta?

- Aquellos con cáncer de colon o recto diagnosticado antes de los 50 años.
- Aquellos con más de 10 pólipos digestivos, independiente de la edad.
- Niños o adolescentes con pólipos digestivos.
- Mujeres con cáncer de endometrio diagnosticado antes de los 50 años.
- Antecedentes familiares (por lo menos 3 dentro de la misma rama familiar) con diagnóstico de cáncer de colon, recto, endometrio, pelvis renal, uréter, vejiga, ovario, estómago, intestino delgado y vía biliar.

Características del estudio genético:

- Secuenciación mediante "Next Generation Sequencing", o secuenciación masiva en paralelo, genes relacionados al CCR: MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, APC, MYH, p53.
- En caso de ser negativo el estudio, se recomienda detección de grandes rearrreglos mediante técnica de MLPA en cualquiera de los genes mencionados.
- Cobertura total de las regiones codificantes de los genes ofrecidos.
- Confirmación de mutaciones patogénicas por secuenciación Sanger.
- Búsqueda de mutaciones ya conocidas para determinar o descartar el estado de portador.
- Control de Variantes de Significado Incierto: V.U.S.
- Tiempo de entrega: 4 semanas.
- El resultado es acompañado de una serie de recomendaciones médicas ajustadas al perfil de riesgo y perfil mutacional a discutir con su médico tratante.



URUGUAY | Laboratorio Genia
Br. Artigas 922 - Montevideo
Tel.: (+598) 2712 1212
Zonamerica
Ruta 8, Km 17.500
Edificio Biotec
Tel.: (+598) 2518 2044
laboratorio@genia.com.uy
www.laboratoriogenia.com

ARGENTINA | Laboratorio Genia
Juncal 2712, Capital Federal
Buenos Aires, Argentina
Tel.: (+5411) 4822 6333
genia@laboratoriogenia.com

PARAGUAY | REINHART Comercial SRL
Gral. Santos esquina Concordia
Complejo Santos - Of. E4
Tel.: (+595-21) 205495 / 201164
gizella@reinhart.com

BRASIL | Laboratorio Genia
Av. Borges de Medeiros 2500, sala 1805.
Bairro Praia de Belas | Porto Alegre - RS
Tel.: (+51) 3268 0086
brites@laboratoriogenia.com
www.laboratoriogenia.com.br