



### CÁNCER DE COLON:

El cáncer colorrectal es el cuarto cáncer más común en hombres y mujeres de todo el mundo. El riesgo promedio de que un individuo europeo desarrolle a lo largo de su vida un Cáncer Colorrectal es del 6%.

Los individuos con un familiar de primer grado (hermano, padre o hijo) con Cáncer Colorrectal tienen el doble de probabilidades de desarrollar la enfermedad que la población general. El riesgo es mayor si a un familiar se le ha diagnosticado a una edad temprana (menores de 60 años) o si tiene más de un familiar que haya sido diagnosticado de esta enfermedad. Se ha estimado que hasta un 30% de los Cánceres Colorrectales se pueden deber a factores genéticos.

Un buen porcentaje (~ 5%) de casos de Cáncer Colorrectal aparece en familias con múltiples casos de la enfermedad. Tales personas deben recibir consejo genético previo a cualquier análisis genético. Sin embargo, el 95% restante corresponde a cánceres esporádicos en los que el componente genético no se corresponde con los genes descritos para ese 5%, y sólo es posible el cálculo de riesgo preventivo basado en el estudio de variantes de riesgo asociadas.

### DIAGNÓSTICO PREVENTIVO:

La mayoría de las enfermedades comunes como el cáncer son enfermedades multifactoriales, es decir, son el resultado del efecto combinado entre genes y factores ambientales. Por ello, se les llama también enfermedades complejas. Estas enfermedades son además poligénicas, es decir, enfermedades en que están implicados un número elevado de genes, cada uno de ellos teniendo un efecto aditivo. Muchos de estos genes se conocen en la actualidad, así como las variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo de padecer estas enfermedades. El diagnóstico preventivo consiste en el análisis de variantes genéticas (SNPs) que han sido descritas como alelos de riesgo en importantes trabajos científicos (GWAS) y que permite estimar el riesgo relativo de una persona asintomática de sufrir una determinada enfermedad multifactorial a lo largo de su vida.

### APLICACIÓN DEL TEST:

Hasta la fecha, se han encontrado ocho variantes genéticas comunes que aumentan el riesgo de desarrollar cáncer colorrectal. Dos variantes se encuentran en el cromosoma 8 (uno en el gen EIF3H y el otro cerca de POU5F1P1) y luego una variante en cada uno de los cromosomas 10, 11, 14 (cerca del gen BMP4), 15 (en el gen CRAC1), 18 (en el gen SMAD7) y 20.

NeoTyping® Colon es un test que estudia estas 8 variantes genéticas descritas como alelos de riesgo de cáncer de colon y realiza una interpretación del

riesgo asociado a desarrollar cáncer en individuos blancos de origen europeo.



Los datos de las variables genéticas seleccionadas para el análisis se muestran resumidos en la siguiente tabla:

Locus	Crom.	Genotipo	Casos/control	Referencia
10p14	10	AG	17940 / 17940	PMID: 18372905
11q23	11	AC	13057 / 13174	PMID: 18372901
20p12	20	AC	20186 / 20855	PMID: 19011631
BMP4	14	CT	20186 / 20855	PMID: 19011631
CRAC1	15	CT	7922 / 6741	PMID: 18084292
EIF3H	8	AC	18431 / 17940	PMID: 18372905
POU5F1P1	8	GT	8000 / 6800	PMID: 18372905
SMAD7	18	CT	8000 / 6800	PMID: 17934461

### ¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO EL TEST?

NeoTyping® Colon va dirigido a todas aquellas personas que quieran conocer su riesgo genético asociado a cáncer de colon, en especial a personas con alteraciones inflamatorias del intestino.

### ¿QUÉ RECIBE EL PACIENTE?

El paciente recibe un informe detallado donde se recogen los resultados del cálculo del riesgo asociado a cáncer de colon y recomendaciones acerca de los riesgos y la prevención. Además, el paciente puede solicitar una entrevista con el personal científico para la aclaración de las cuestiones que puedan derivar del estudio.

### MUESTRA:

Es suficiente una muestra de saliva, conservada en el Kit que Genologica ofrece para ello, así como una hoja de solicitud y consentimiento informado.

