



### EL CÁNCER DE COLON HEREDITARIO

Aproximadamente del 5-10% de los cánceres de colon tienen un componente hereditario. Numerosos estudios han conseguido identificar las bases moleculares de dicho cáncer con la clonación de los genes MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 del sistema de reparación de desapareamiento de bases del ADN (MMR "mismatch repair"), cuyas mutaciones o deleciones son responsables de más de un 40% de los casos familiares, y que constituyen un 5-10% del total de cáncer de colon no polipósico.

Estos genes se caracterizan por tener una herencia autosómica dominante, alta penetrancia y baja frecuencia. Mutaciones en estos genes no están solamente asociadas con un aumento del riesgo de padecer cáncer de colon, sino que también incrementan la susceptibilidad a otros tipos de cáncer tanto en mujeres como en hombres.

### DIAGNÓSTICO DEL CÁNCER DE COLON (HNPCC)

Cada vez es más habitual que hombres y mujeres con antecedentes personales y familiares, con sospechas de la existencia de algún tipo de predisposición hereditaria, busquen asesoramiento en una consulta de cáncer familiar. La identificación de los genes de susceptibilidad MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 ha transformado profundamente el manejo y el tipo de asesoramiento que pueden recibir estas familias.

El diagnóstico genético mediante el análisis de estos genes permite diferenciar los individuos portadores de los no portadores y ofrecer así un asesoramiento individualizado a cada miembro interesado de la familia.

### ¿EN QUÉ CONSISTE LA PRUEBA?

Este estudio genético consiste en la secuenciación completa de estos genes, así como posibles deleciones o inserciones, para determinar si existe o no una mutación asociada científicamente a Cáncer de Colon Hereditario No Polipósico.

### MUESTRA

Para la realización de la prueba es necesario 3 ml de sangre en EDTA, así como una hoja de solicitud y de consentimiento informado.

Las hojas de solicitud y consentimiento informado puede descargarlas de nuestra página web: [www.genologica.com](http://www.genologica.com).

### ¿QUÉ BENEFICIOS APORTA?

Conocer si usted es portador de una mutación en los genes MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, le permitirá obtener los siguientes beneficios:

- Conocer su riesgo personal, en términos de probabilidad, de desarrollar cáncer de colon no polipósico.
- Si fuera positivo podría tomar medidas preventivas orientadas por su médico para evitar desarrollar cáncer de colon, que van desde un seguimiento y estudios diagnósticos más rigurosos, hasta la extirpación y reconstrucción de los tejidos vulnerables a sufrir dicho cáncer
- Podrá planificar su vida reproductiva.
- Podrá informar a sus familiares sobre el posible riesgo de que también sean portadores de las mutaciones y mejorar su salud.
- Si ya le hubieran diagnosticado de cáncer, le dará información acerca de la posibilidad de desarrollar un segundo cáncer y guiar la terapia que haya implementado su médico.

### ¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO?

La realización de los análisis genéticos dependerá de que se cumplan determinados requisitos. Éstos se describen brevemente a continuación:

- Tres o más familiares con cánceres confirmados asociados a HNPCC, uno de los cuales debe ser familiar en primer grado de los otros dos; debe excluirse la poliposis adenomatosa familiar.
- Afectación por CCR de, al menos, dos generaciones.
- Individuos con 2 cánceres relacionados con HNPCC, incluyendo CCR sincrónico o metacrónico o cánceres extracolónicos asociados.
- Individuos con CCR y un familiar en primer grado con CCR y/o cáncer extracolónico relacionado con HNPCC y/o adenoma colorectal; 1 de los cánceres diagnosticado antes de los 45 años\*, y el adenoma diagnosticado antes de los 40 años.
- Individuos con CCR o endometrial diagnosticado antes de los 45 años\*.
- Individuos con CCR derecho y patrón indiferenciado (sólido/cribiforme) diagnosticado antes de los 45 años.
- Individuos con CCR de células en anillo de sello diagnosticado antes de los 45 años\*.

En caso de responder "SI" a, al menos, una de las siete preguntas, se aconseja realizar el Test genético.

