



Diagnóstico Cáncer gástrico hereditario

# CDH1

## Diagnóstico de Cáncer Gástrico Hereditario

genologica



### EL CÁNCER GÁSTRICO HEREDITARIO (CGH)

Aproximadamente el 10% de los cánceres gástricos tienen un componente hereditario. Numerosos estudios han conseguido identificar las bases moleculares de dicho cáncer con la clonación del gen CDH1 (E caderina), cuyas mutaciones o deleciones son responsables de aproximadamente 30% a 50% de los casos. Este gen se caracteriza por tener una herencia autosómica dominante, alta penetrancia y baja frecuencia. Mutaciones en CDH1 no están solamente asociadas con un aumento del riesgo de padecer cáncer de mama, sino que también incrementan la susceptibilidad a desarrollar otros tipos de cáncer como el del seno y colorectal (colon y recto).

### DIAGNÓSTICO DE CGH

Cada vez es más habitual que tanto hombres como 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 del gen de susceptibilidad CDH1 ha transformado profundamente el manejo y el tipo de asesoramiento que pueden recibir estas familias.

El diagnóstico genético mediante el análisis de este gen 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 Gástrico Hereditario.

### 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 CDH1, le permitirá obtener los siguientes beneficios:

- Conocer su riesgo personal, en términos de probabilidad, de desarrollar cáncer gástrico.
- Si fuera positivo podría tomar medidas preventivas orientadas por su médico para evitar desarrollar cáncer gástrico, 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:

- Por lo menos 2 casos de cáncer de estómago en la familia, siendo uno de ellos cáncer gástrico difuso y diagnosticado antes de los 50 años de edad (más de 30% de los casos).
- Familias en que hay afectados con cáncer de seno lobular múltiplo.
- Individuos con cáncer gástrico difuso diagnosticado antes de los 35 años y que pertenezcan a grupos de poblaciones en que el cáncer gástrico no es tan frecuente.
- Individuos que tienen cáncer gástrico difuso y cáncer de seno lobular múltiplo.
- Por lo menos 3 casos de cáncer de estómago en la familia a cualquier edad, siendo uno de ellos cáncer gástrico difuso.
- Una persona diagnosticada con cáncer gástrico difuso y otro miembro de la familia diagnosticado con adenocarcinoma del colon con células en anillo de sello.

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

