



HERENCIA Y CÁNCER

AUTORAS: Rocío Arias Bardají y Laura Luengo González
Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid.

INTRODUCCIÓN

OBJETIVOS

MATERIAL Y MÉTODOS

RESULTADOS

CONCLUSIONES

BIBLIOGRAFÍA

El cáncer se debe a la combinación de factores ambientales y genéticos. Estos últimos pueden implicar la herencia de un gen anormal que supone un incremento del riesgo de padecer algunos tipos de cáncer. Solo un 5-10% de todos los casos de cáncer son de origen hereditario.

Factores presentes en familias que predisponen la aparición de tumores hereditarios:

- Elevado número de casos de cáncer en una misma familia
- Aparición de cánceres a edades más tempranas
- Más de un tipo de cáncer en una misma persona
- Más de un cáncer infantil en un grupo de hermanos
- Afectación de ambos órganos pares
- Cáncer que ocurre en el género que usualmente no es afectado

Síndromes hereditarios predominantes

Mama

Colorrectal

Ovario

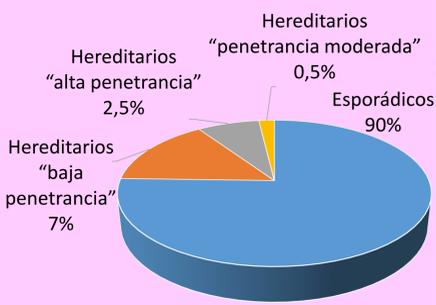
El propósito de este trabajo es la revisión e investigación bibliográfica de la relación entre herencia y cáncer, profundizando en los cánceres de mama y colon hereditarios.

Revisión bibliográfica. Principales fuentes:

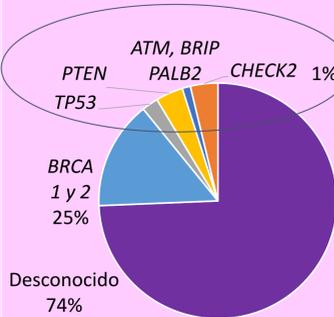
- Artículos procedentes de la base de datos PubMed
- Tesis doctorales en el Departamento de Bioquímica y Biología Molecular de la Facultad de Farmacia de la UCM.
- Páginas webs del Instituto Nacional del Cáncer (NIH), Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), entre otras.

CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

DISTRIBUCIÓN DE MANIFESTACIONES



GENES AFECTADOS

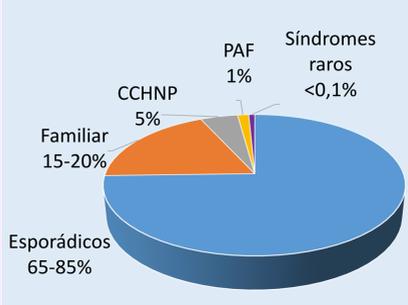


GENES PRINCIPALES

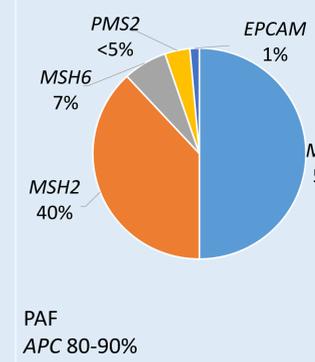
- BRCA1**
- 17q21
 - 24 exones
 - Codifica para 1.863 aminoácidos
- BRCA2**
- 13q12
 - 27 exones
 - Codifica para 3.418 aminoácidos

CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO

DISTRIBUCIÓN DE MANIFESTACIONES



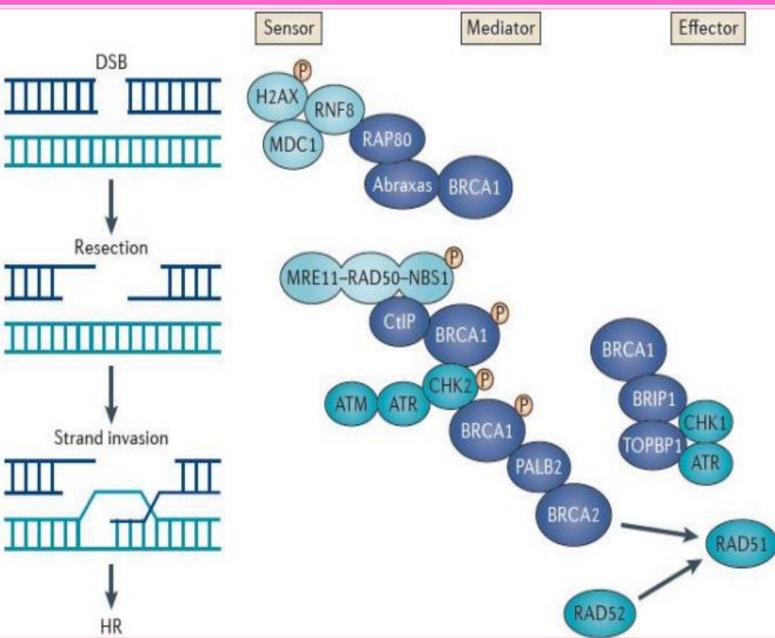
GENES AFECTADOS



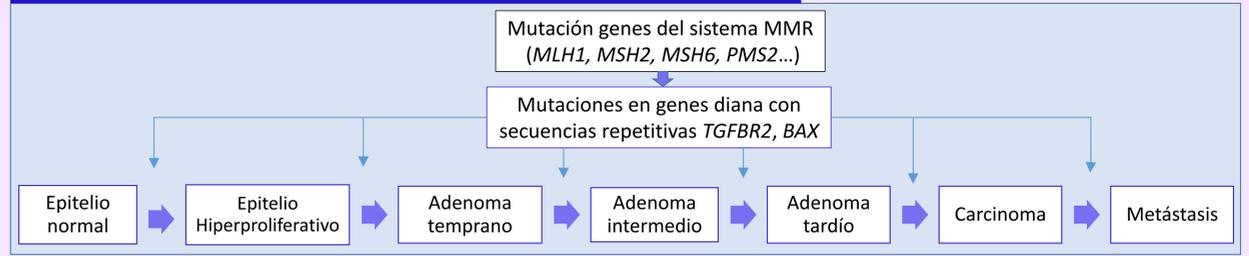
GENES PRINCIPALES

- MLH1**
- 3p21-23
 - 19 exones
 - Codifica para 756 aminoácidos
- MSH2**
- 2p21
 - 16 exones
 - Codifica para 934 aminoácidos
- APC**
- 5q21-22
 - 15 exones
 - Codifica para 2.844 aminoácidos.

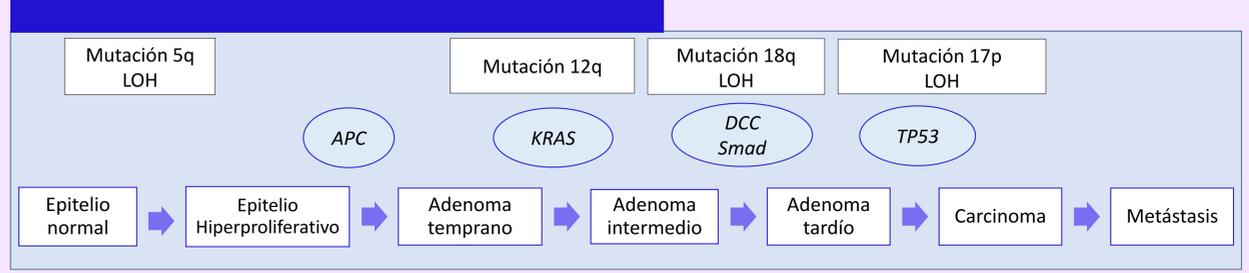
BRCA1 y BRCA2 Implicados en el mecanismo de reparación del DNA por recombinación homóloga



Vía del fenotipo mutador o de la inestabilidad en los microsatélites (MSI)



Vía de la inestabilidad cromosómica (CIN)



Cáncer de Mama

Pruebas genéticas BRCA 1 y 2

Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico

Poliposis Adenomatosa Familiar

DIAGNÓSTICO

- Resultado positivo
- Resultado negativo verdadero
- Resultado ambiguo/indeterminado

- Criterios Diagnósticos: Amsterdam I y II Bethesda
- Diagnóstico IMS
- Inmunohistoquímica de proteínas MMR

- Cuantificación de adenomas
- Manifestaciones extracolónicas
- Pruebas genéticas en APC y MYH

CONSEJO GENÉTICO HOSPITALARIO

- La prevalencia de los síndromes de cáncer hereditario es marcadamente inferior a la de los carcinomas esporádicos.
- Los tumores hereditarios de mama y de colon y recto son los más frecuentes; ambos siguen un patrón de herencia autosómica dominante.
- Actualmente, las mutaciones responsables de los síndromes hereditarios de mama y colorrectales pueden ser detectadas mediante diversas pruebas genéticas, lo que facilita la elección adecuada del tratamiento.
- Individuos con antecedentes familiares son susceptibles a desarrollar cánceres de mama y colorrectales hereditarios. Aquellos que sean portadores de las mutaciones genéticas consideradas patogénicas son objeto de estudio en las unidades de consejo genético hospitalario.

- Rizzolo P, Silvestri V, et al. Inherited and acquired alterations in development of breast cancer. The Application of Clinical Genetics 2011; 4: 145-158. [PubMed Abstract]
- Van der Groep P, Van der Wall E, et al. Pathology of hereditary breast cancer. Cellular Oncology. 2011; 34:71-88. [PubMed Abstract]
- Woodson AH, Profato JL, et al. Breast cancer in the young: role of the geneticist. Journal of Thoracic Disease. 2013; (1): 20.
- Sánchez de Abajo AM. Susceptibilidad genética y alteraciones somáticas en el cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico. Madrid: Universidad Complutense de Madrid; 2006.
- Kohlmann W, Gruber SB. Lynch Syndrome. 2014. Gene Reviews® [Internet]