

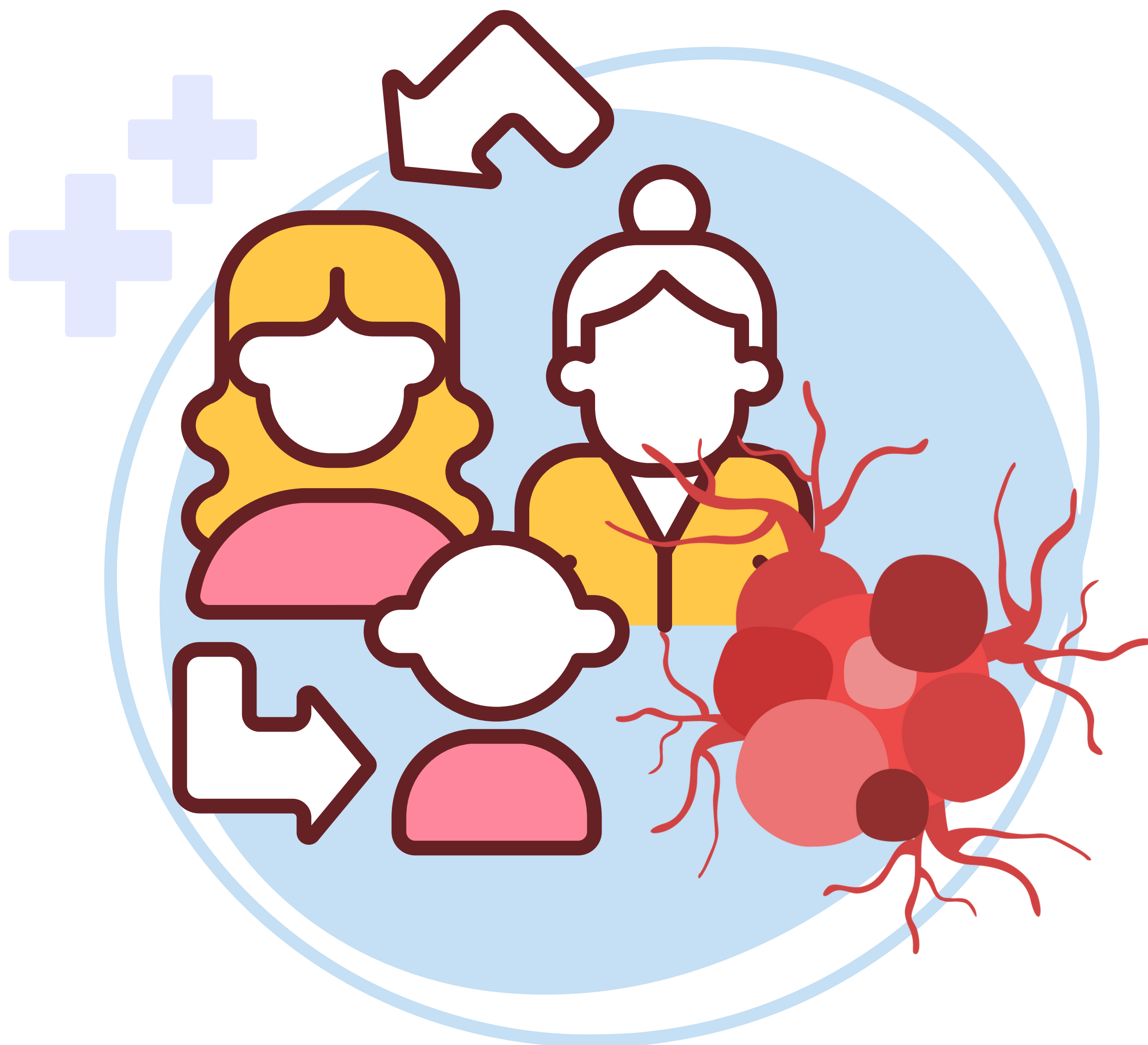


DIAGNÓSTICA JR
Especialistas por salud

PANEL DE CÁNCER HEREDITARIO

Detección

JR-088



¿Qué es?

El cáncer es de una de las patologías más devastadoras que afectan al hombre; ya que presenta un amplia gama de características etiológicas y manifestaciones clínicas, provocando millones de muertes cada año. Según la Organización Mundial de la Salud, hasta el año 2020, 1 de cada 6 muertes es ocasionada por el cáncer y, en el mismo año, el Observatorio Global de Cáncer (GLOBOCAN, 2020), reportó 19.3 millones de nuevos casos y 10 millones de muertes a consecuencia de esta enfermedad. El cáncer es el resultado de la acumulación de mutaciones en genes críticos: oncogenes o supresores de tumores; lo que conlleva al descontrol del crecimiento y proliferación celular hasta desarrollar un tumor clínicamente evidente. Es decir, el componente genético es el factor causal más importante en el desarrollo de esta patología (OMS, 2020; GLOBOCAN, 2020; Upadhyay, 2021).

Se sabe que entre 5-10% del total de casos de cáncer registrados son debido a un componente hereditario; los cuales son resultado de mutaciones germinales en el DNA; es decir, a través del óvulo y/o espermatozoide, el cigoto adquirirá la mutación en su material genético y, en consecuencia, estará presente en todas las células del cuerpo. Este tipo de mutaciones (germinales o heredadas) provocan Síndromes de Cáncer Hereditario (Frank, 2001).

En la mayoría de los Síndromes de Cáncer Hereditario, el aumento en el riesgo, es debido a que la mutación afecta un gen que está involucrado en la vía de señalización del ciclo celular o en la reparación del DNA, provocando la acumulación de otras mutaciones somáticas (no heredables) implicadas en el desarrollo de cáncer; por lo que, la aparición de la patología, suele ser a edades tempranas. La mayoría de estos Síndromes, siguen un patrón de herencia autosómica dominante (Ver Fig. 1); es decir, los familiares de primer grado del paciente: madre, padre, hermanos, hijos; tienen un 50% de riesgo de ser portadores de la mutación causal del cáncer (Ulhaq y otros, 2023; Rahner y Verena, 2008; Imyanitov y otros, 2023; Fostira y otros, 2007).

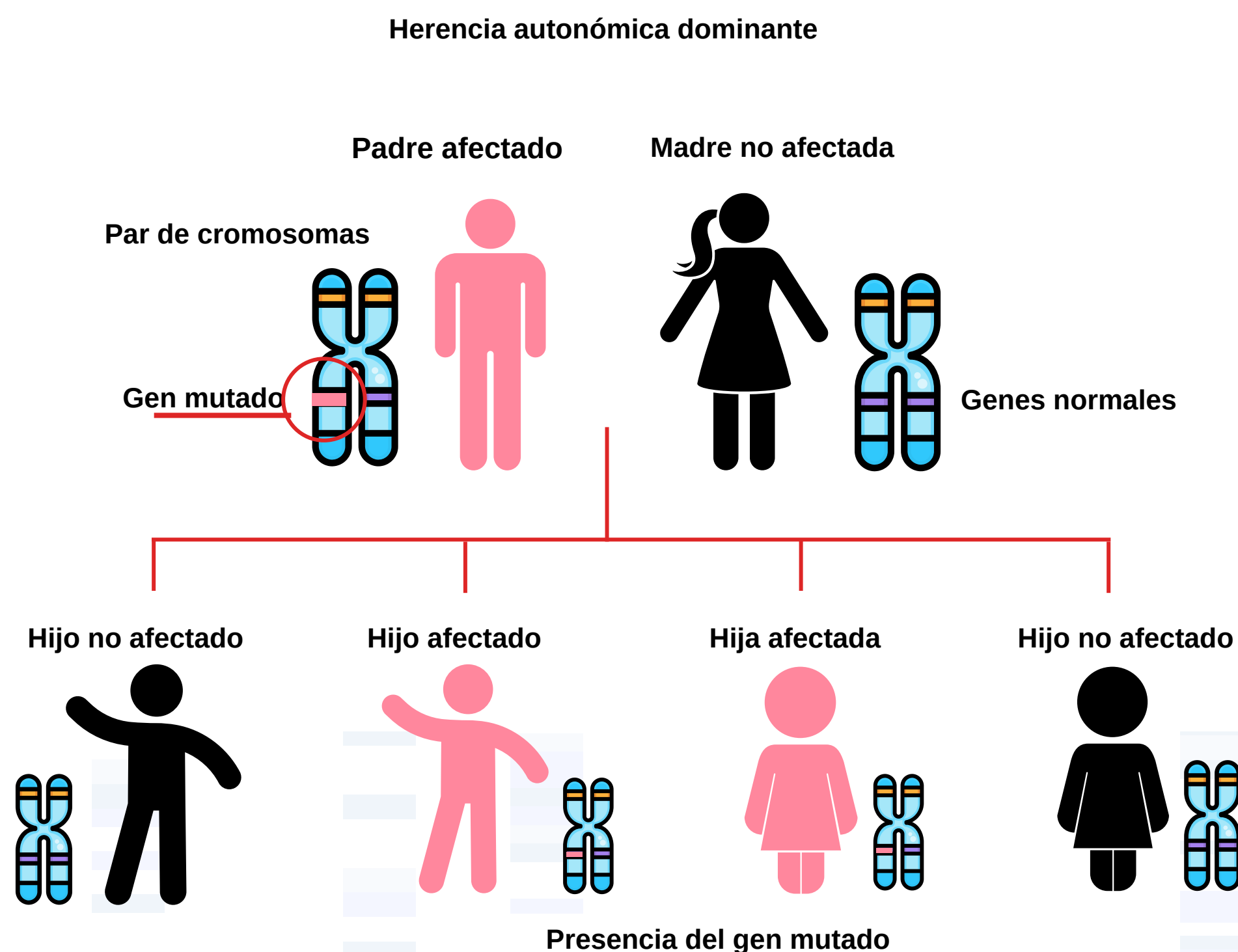


Figura 1.

Fuente: Elaboración propia inspirada en la información proporcionada por el National Cancer Institute, 2024. La información científica contenida es de carácter informativo.

Figura 1. Patrón de herencia autosómica dominante. Un rasgo o afectación (mutación), es heredado del progenitor a su descendencia con una probabilidad del 50% (Recuperado de National Institute of Health).

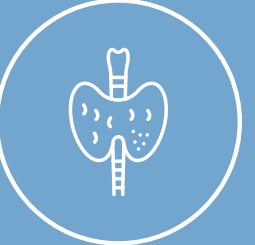
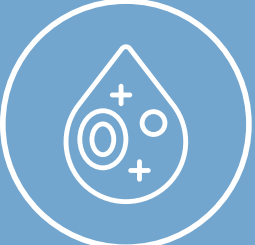
Los estudios de investigación referentes a cáncer, han dado a conocer poco más de 200 Síndromes de Cáncer Hereditario (NIH, 2024), entre los que podemos encontrar los mencionados en la siguiente tabla:

Tabla 1. Síndromes de Cáncer Hereditario

Síndrome	Genes	Patron de herencia
• Cáncer Hereditario de ovario y mama (HBOC)	BRCA1, BRCA2	Autosómico dominante
• Síndrome de Lynch (Cáncer hereditario colorrectal no asociado a poliposis-HNPCC)	MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	Autosómico dominante
• Síndrome de Li-Fraumeni	TP53	Autosómico dominante
• Cáncer Gástrico Hereditario Difuso	CDH1	Autosómico dominante
• Melanoma múltiple/ lunar atípico familiar + Cáncer de páncreas	CDKN2A (p16INK4a), CDK4	Autosómico dominante
• Síndrome de Cowden's	PTEN	Autosómico dominante
• Síndrome de Gardner y Turcot) (Poliposis adenomatosa familiar)	APC	Autosómico dominante
• Pololiposis asociada a MUTYH (MAP)	MUTYH	Autosómico recesivo
• Síndrome de poliposis juvenil	SMAD4, BMPR1A	Autosómico dominante
• Síndrome de Muir-Torre	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Autosómico dominante
• Oligopoliposis	POLD1, POLE	Autosómico dominante
• Cáncer Hereditario de Próstata	BRCA1/2, ATM, PALB2, CHEK2, NBN	Autosómico dominante
• Síndrome de Predisposición Tumoral BAP-1	BAP1	Autosómico dominante
• Síndrome de Peutz-Jegher	STK11/LKB1	Autosómico dominante
• Cáncer de Ovario	BRIP1, RAD51C, RAD51D	Autosómico dominante
• Síndrome Hereditario de Poiliposis Mixto (HMPS)	SCG5, GREM1, BMPR1A	Autosómico dominante
• Ataxia telangiectasia	ATM	Autosómico recesivo
• Carcinoma de células renales	MITF	Autosómico dominante

Es importante mencionar que, los genes mencionados en la tabla 1, no son exclusivos de un solo tipo de Síndrome de Cáncer Hereditario; es decir, el mismo gen (pe. BRCA 1 o 2), puede estar asociado al desarrollo, no sólo de Cáncer de mama u ovario, sino también al Cáncer de Próstata o Páncreas. Por lo anterior, es necesario considerar los diferentes genes asociados al tipo de cáncer que padece el paciente. Además, considerar la presencia de diferentes tipos de cáncer simultáneamente.



							
Mama	Ovario	Colorrectal	Gástrico	Prostático	Páncreas	Endometrial	Melanoma
ATM BRCA1 BRCA2 BARD1 CDH1 CHEK2 NBN PALB2 PTEN STK11 TP53	BRCA1 BRCA2 BRIP1 EPCAM MLH1 MSH2 MSH6 PMS2 RAD51C RAD51D STK11 TP53	APC BMPR1A CHEK2 EPCAM MLH1 MSH2 MSH6 MUTYH PMS2 POLE SMAD4 SCG5/GREM1 STK11 TP53	APC BMPR1A CDH1 EPCAM MLH1 MSH2 MSH6 MUTYH PMS2 SMAD4 STK11 TP53	BRCA1 BRCA2 CHEK2 STK11 TP53	BRCA1 BRCA2 CDKN2A TP53	EPCAM MLH1 MSH2 MSH6 PMS2 PTEN STK11 TP53	BAP1 CDKN2A CDK4 MITF TP53

Las principales causas de sospecha de un Síndrome de Cáncer Hereditario en una familia son:

- Dos o más miembros de la familia con el mismo tipo de cáncer.
- Varias generaciones afectadas por la enfermedad.
- El cáncer debe presentarse en individuos del mismo lado filial familiar (pe. Abuela materna, tía materna, madre, hija)..
- Edades de diagnóstico tempranas (entre 40-50 años).
- Individuos afectados con múltiples cánceres primarios.
- Aparición de cánceres genéticamente relacionados (pe. Cáncer de mama y ovario), en una misma familia.
- Aparición de afecciones no malignas y cáncer en un mismo individuo.

¿Por qué es importante realizar este examen?

En los últimos años, se ha observado un aumento en la incidencia y prevalencia del cáncer, convirtiéndolo en la principal causa de morbi-mortalidad que afecta a la población mundial. Se sabe que entre el 5 al 10% del total de casos nuevos de cáncer, están estrechamente relacionados a componentes genéticos heredados.

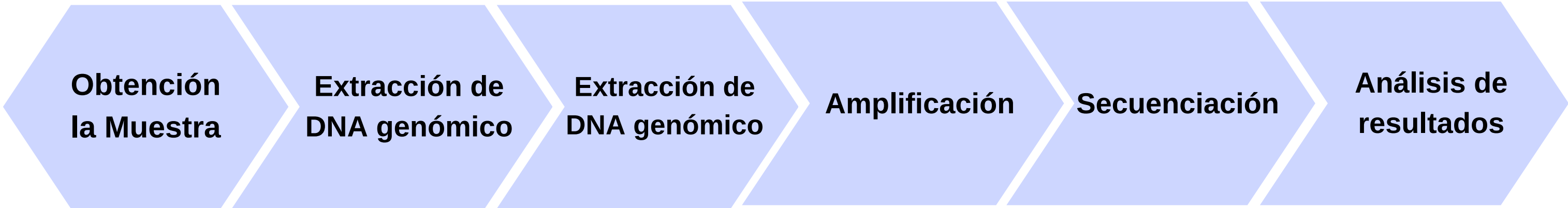
Lo anterior provoca:

- Un riesgo mayor de desarrollar cáncer.
- Aparición a edades tempranas <50 años.
- Padecer uno o más cánceres primarios.
- Más de un miembro de la familia afectado.

Por lo anterior, la detección oportuna de la mutación germinal (componente genético heredable), otorga la información apropiada para identificar un posible Síndrome de Cáncer Hereditario, concede al paciente sus opciones de profilaxis, vigilancia a lo largo de su vida para el diagnóstico de algún tipo de cáncer, detectar a otros miembros filiales afectados, etc. Así mismo, permite el acompañamiento psicológico al paciente como a sus familiares.

¿Cuál es el procedimiento general del examen?

En el siguiente diagrama se muestra el procedimiento general para la detección de genes asociados a cáncer hereditario



¿Cuál es el tipo de muestra recomendado para realizar este examen?

Tipo de muestra	Características / Contenedor
Sangre total EDTA K2	Colectar de 3 a 5 mL de sangre periférica por venopunción, en un tubo tipo Vacutainer de tapa lila con EDTA-K2 como anticoagulante. Mezclar por inversión de 5 a 8 veces. Mantener y transportar a temperatura ambiente.
Rasprado/hisopado bucal	Tomada con hisopo de nylon, dacrón o rayón, contenido en un tubo hermético estéril con 2 mL de medio Prep-n-Go™. Debe ser almacenada y transportada de 2-8°C.
Sangre sobre matriz tratada	Colectar de 2 a 3 gotas de sangre periférica pinchando el dedo del individuo, colocar la muestra sanguínea en el círculo de aplicación de la tarjeta FTA o Nucleid Card. Deje secar, al menos, 30 minutos, manteniendo lejos del calor extremo, la humedad o la luz directa del sol.





¿Cuál es el principio del método?

La Amplificación Múltiple de Sondas Dependiente de Ligación (MLPA, por sus siglas en ingles), está basado en la generación de amplicones a través de sondas de oligonucleótidos dependientes de ligación. Es decir, un mix de sondas secuencia específica a genes de interés oncológico, son hibridadas al DNA genómico extraído y purificado de la muestra a analizar; terminada la hibridación, las sondas acopladas al DNA son ligadas y, posteriormente amplificadas por PCR.

Finalmente, los productos de la reacción de amplificación son sometidos a Secuenciación de Nueva Generación (NGS, por sus siglas en ingles).

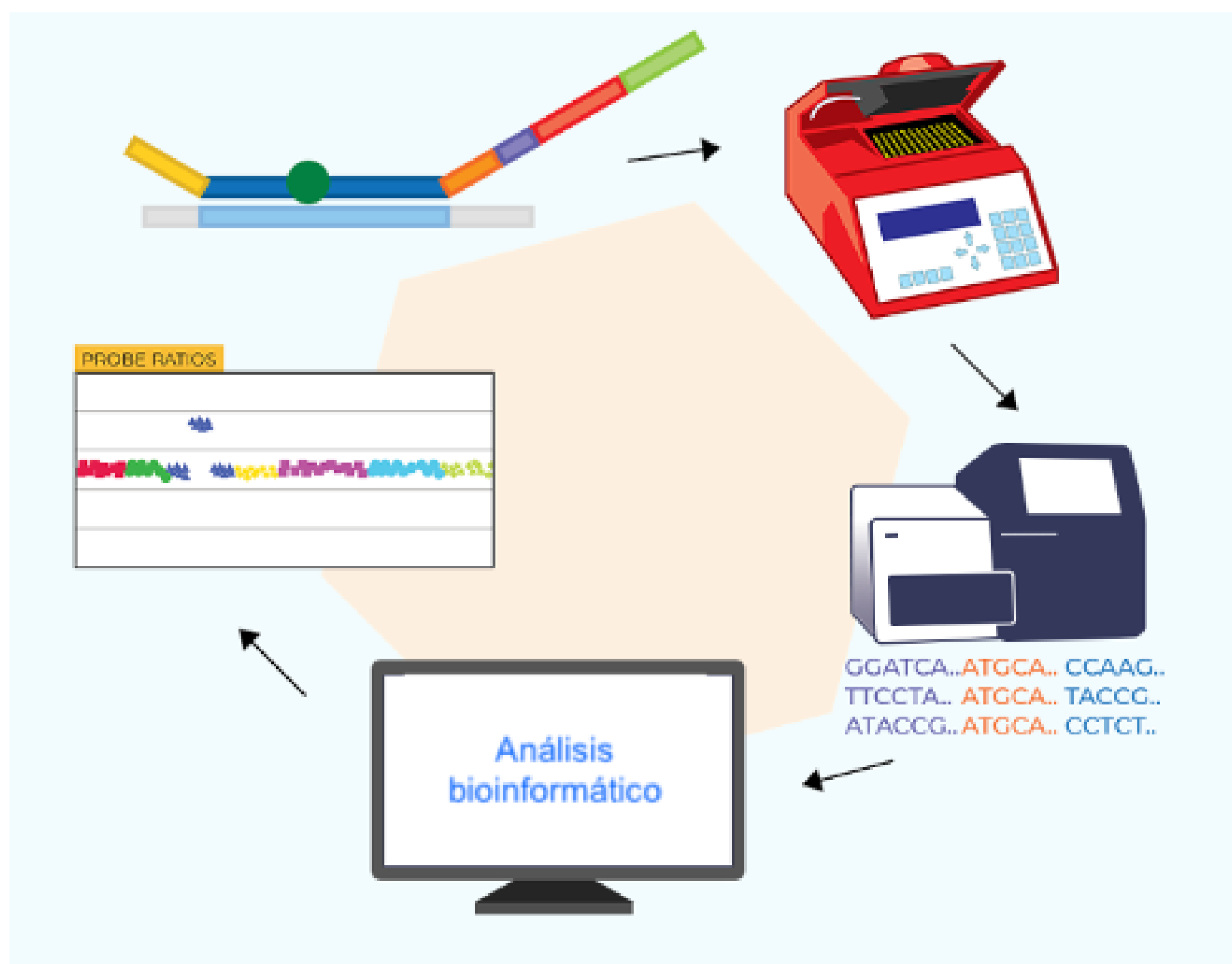


Fig. 2 Esquema representativo del flujo de trabajo para la realización del Panel de Cáncer Hereditario (Tomado y modificado de MRC holland, 2024)



¿Aún tienes dudas sobre el examen?



Contacta a nuestros asesores comerciales y solicita una asesoría personalizada.

Referencias

1. Fostira, F; Thodi, Y; Konstantopoulou, I; Sandaltzopoulos, R; y Yannoukakos, D. (2007). Hereditary cancer syndromes. Journal of B.U.ON. : official journal of the Balkan Union of Oncology. 12 Suppl 1: S13-22.
2. Imyanitov, E; Kuligina, E; Sokolenko, A; Suspitsin, E; Yanus, G; Iyevleva, A; Ivantsov, A; y Aleksakhina S. (2023). Hereditary cancer syndromes. World J Clin Oncol, 14(2):40-68. doi: 10.5306/wjco.v14.i2.40. PMID: 36908677; PMCID: PMC9993141.
3. Rahner, N; y Steinke, V. (2008). Hereditary cancer syndromes. Dtsch Arztebl, 105(41):706-14. doi: 10.3238/arztebl.2008.0706. Epub 2008 Oct 10. PMID: 19623293; PMCID: PMC2696972.
4. Ulhaq, E; Huda, F; Suhail, C; Sheth, H; y Anu, R. (2023). Narrative review on genetic counseling for hereditary cancers: General considerations. Cancer Res Stat Treat, 6:239-47.
5. Upadhyay, A. (2021). Cancer: An unknown territory; rethinking before going ahead. Genes & Diseases, 8(5): 655–661. doi:10.1016/j.gendis.2020.09.0
6. Observatorio global de cáncer. Recuperado de: <https://gco.iarc.fr>. Consultado: 16/06/2024.
7. Revisión de genes. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/#IX-C>. Consultado: 16/06/2024.
8. Información del proceso del examen. Recuperado de: www.mrcholland.com. Consultado 01/07/2024.



DIAGNÓSTICA JR
Especialistas por salud

Asistencia comercial

WhatsApp 



55 4527 5331

Síguenos en redes



[dimo.jr](#)



[SoyDimoJR](#)



[Laboratorio Diagnóstica JR](#)

Dirección:

Av. de las torres Mz 20, Lt. 5 Col. San Juan Joya, C.P.
09839, Alcaldía Iztapalapa, Ciudad de México.