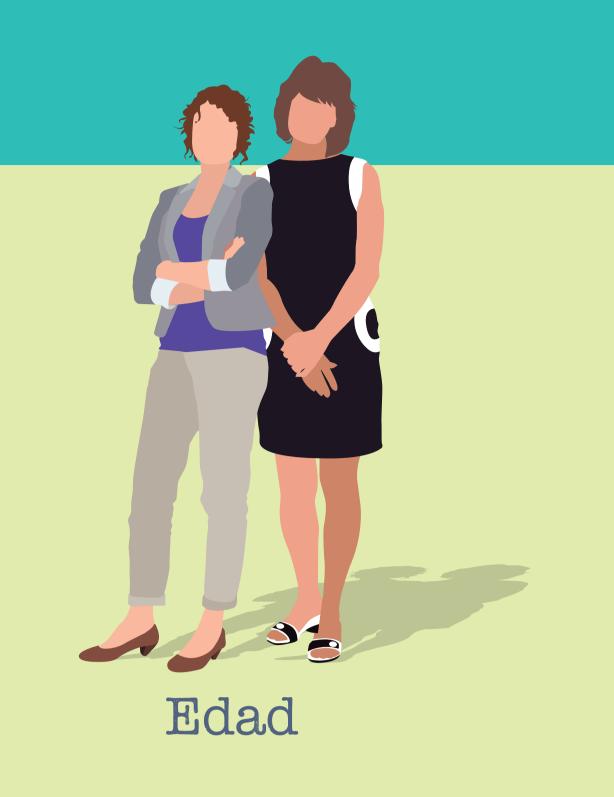
Genética y cáncer de ovario

Dirigido a médicos y profesionales de la salud

El cáncer es un proceso cambiante, con variaciones celulares y genéticas, que en la mayoría de los casos tiene un origen multifactorial.

90% se considera multifactorial; 10%, por alteraciones genéticas.

Dentro de los factores de riesgo para desarrollar cáncer de ovario mejor estudiados se encuentran:







El cáncer hereditario se asocia a mutaciones germinales con alta penetrancia y un patrón autosómico dominante.

Existen 18 genes asociados a los siguientes síndromes familiares: mama-ovario; Lynch; Li-Fraumeni; Peutz-Jeghers; CHEK2; y Cowden.





Conocer si existen mutaciones genéticas permite hacer prevención oportuna al tomar medidas de reducción del riesgo: acciones profilácticas y de cambios en el estilo de vida.

El cáncer hereditario implica un riesgo del 50% para transmitirse en familiares.



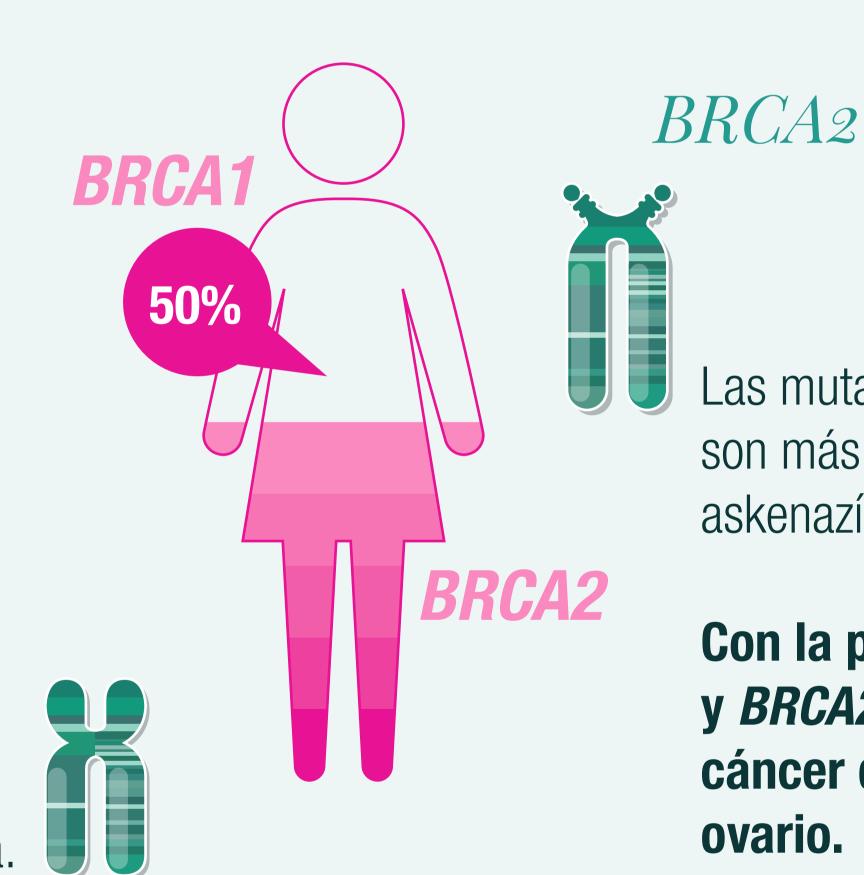
Síndrome mama-ovario

Mutación en BRCA.

El 50% de los cánceres asociados a este síndrome se deben a los genes *BRCA1* y **BRCA2**, el 10% restante corresponden a otros 9 genes.

Los *BRCA* son genes tumor supresor:

Está localizado en el cromosoma 17. BRCA1 Su función es la reparación del ADN a través de recombinación homóloga.

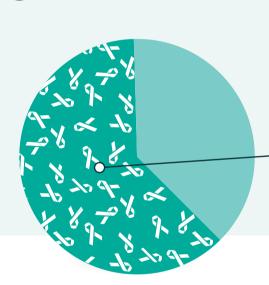


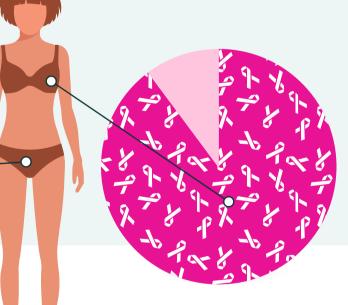
Está localizado en el cromosoma 13. Su función está asociada al mantenimiento de la integridad genómica y el remodelamiento de la cromatina.

Las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 son más frecuentes en la población judía askenazí.

Con la presencia de mutaciones en *BRCA1* y *BRCA2* hay un riesgo de hasta 90% para cáncer de mama y 62% para cáncer de ovario.

62% para cáncer de





90% para cáncer de

Síndrome de Lynch

Los genes involucrados en este síndrome son: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 y EPCAM.

Se asocia con el 2% - 4% de las pacientes con cáncer de ovario.

Adicionalmente presenta un aumento de riesgo para desarrollar otros tipos de cáncer:

Colorrectal (hasta 80%)

De endometrio (hasta 60%)

De estómago (9%)

Del tracto urinario (8%)

Síndrome de Li-Fraumeni

Está asociado al gen TP53, localizado en el cromosoma 17, su función es codificar para la proteína p53 (guardián del genoma).

Se asocia a estas neoplasias: sarcoma, mama, leucemia y adrenal. De allí que también sea conocido como síndrome SBLA (por sus siglas en inglés: Sarcoma, Breast, Leukemia, Adrenal).









Criterios del National Comprehensive Cancer Network (NCCN)

Individuo con uno de los siguientes criterios:

- Mutación conocida para cáncer de mama en la familia
- Dos primarios de mama en un solo individuo ≥2 familiares con Ca de mama en línea directa
- ≥1 familiar con Ca de ovario
- Familiar de primer o segundo grado con Ca de mama antes de los 45 años
- ≥1 familiar en linea directa con una combinación de Ca de mama y:
 - ≥1 de los siguientes Ca (especialmente con inicio temprano): páncreas, próstata agresivo, sarcoma, carcinoma adrenocortical, endometrial, tumores cerebrales, tiroides, leucemia y/o linfoma, gástrico difuso, macrocefalia, pólipos hamartomatosos
- Cáncer de mama en hombres

Bibliografía *

- 1. Gallardo, D. y Meneses, A. (2016), Cáncer de ovario epitelial, Serie: Clínicas Oncológicas de Iberoamérica, México: PyDESA. 2. Vidal Millán, Cancerología 3 (2008)
- 3. Genes & Cancer / vol 2 no 4 (2011) 4. Genetic / Familiar High Risk Assessment: Breast and ovarian. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology Version 2.2106











lucro, siempre y cuando se cite la fuente de referencia.

