

COLONPLUS

Prevención de cáncer gastrointestinal hereditario

La mayoría de los cánceres gastrointestinales son esporádicos, pero aproximadamente el 30% son de agregación familiar y un 5-10% son hereditarios. El síndrome de Lynch es el más común de los cánceres colorrectales hereditarios.

El estudio de los genes relacionados con los distintos tipos de cáncer gastrointestinal puede determinar su carácter hereditario y prevenir su desarrollo o detectarlo en fases iniciales. Determinados síndromes genéticos aumentan el riesgo de desarrollar cáncer colorrectal.

COLONPLUS

La prueba **COLONPLUS** consiste en el análisis del ADN del paciente mediante secuenciación masiva NGS (*Next Generation Sequencing*) de 16 genes relacionados con el cáncer gastrointestinal hereditario:

APC	EPCAM	MUTYH	PTEN
BMPR1A	MLH1	PMS2	SMAD4
CDH1	MSH2	POLD1*	STK11
CHEK2	MSH6	POLE*	TP53

*Solo son analizadas mutaciones puntuales.

Adicionalmente se realiza la técnica MLPA (*Multiple Ligation Probe Amplification*) de los genes APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2 para la detección de grandes deleciones y duplicaciones. Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas detectadas mediante secuenciación masiva se confirman mediante secuenciación Sanger.

Los genes incluidos en **COLONPLUS** están relacionados con el control del ciclo celular y la reparación del ADN durante las divisiones celulares. Las mutaciones en estos genes suponen una pérdida del control celular y de la capacidad de reparación del ADN, lo que puede implicar un riesgo mayor que el de la población general para el desarrollo de cáncer.



La presencia de mutaciones en los genes analizados en el test **COLONPLUS** se asocia con un aumento del riesgo de cáncer, que varía desde un 9% hasta el 100%.

Implicaciones de COLONPLUS

La presencia de alteraciones en los genes incluidos en **COLONPLUS** supone un incremento del riesgo a padecer cáncer gastrointestinal hereditario (principalmente cáncer de estómago, intestino, colon y recto), respecto al de la población general.

La realización del test en personas asintomáticas permite tomar medidas para prevenir el desarrollo de este tipo de cáncer.

En pacientes diagnosticados de cáncer gastrointestinal, la detección de una mutación patológica justifica realizar el análisis también a sus familiares para determinar si son portadores de la misma mutación.

Ventajas de COLONPLUS

- ✓ Estudio genético completo de genes relacionados con cáncer gastrointestinal hereditario.
- ✓ Informe de resultados completo y sencillo.
- ✓ Realizado en España, en los laboratorios centrales de LABCO.
- ✓ Consejo genético al especialista para evaluar las implicaciones del resultado en el paciente y sus familiares en caso de necesitarlo.
- ✓ Alteraciones recogidas basadas en la base de datos más completa (*Free the data*).
- ✓ Muestra de saliva o sangre.
- ✓ Resultados en 10 días hábiles y a un coste razonable.
- ✓ Avalado por la experiencia de uno de los laboratorios líderes en Europa en diagnósticos clínicos.

Resultados de COLONPLUS

El informe incluye las siguientes alteraciones:

Mutaciones patogénicas: Variantes relacionadas con patología.

Mutaciones probablemente patogénicas: Variantes probablemente relacionadas con patología.

Mutaciones de significado incierto: Variantes sospechosas pero sin evidencia determinante de patogenicidad.

Indicaciones

COLONPLUS está indicado en los siguientes casos:

- Cáncer gastrointestinal antes de los 50 años.
- Múltiples cánceres en una persona.
- ≥ 3 miembros de una familia con cáncer gastrointestinal y otros tumores relacionados (útero y ovario).
- ≥ 10 pólipos gastrointestinales a lo largo de la vida.
- Historia familiar de síndromes de cáncer colorrectal hereditario.
- Pacientes que desean conocer su riesgo genético de cáncer gastrointestinal

Requisitos

No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

Muestra: 2 tubos de 3 ml de sangre total en EDTA, o saliva en dispositivo específico (OG-510).

Documentación: Peticiónario y consentimiento informado específico, acompañado de informe clínico si procede.