

Panel Cáncer de colon

¿Qué es?

El Panel cáncer de colon® es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) enfocado en la detección de variantes germinales asociadas a predisposición hereditaria al cáncer colorrectal y a síndromes de poliposis intestinal. Incluye genes relacionados con los síndromes de Lynch (cáncer colorrectal hereditario no polipósico), poliposis adenomatosa y serrada, y otras predisposiciones hereditarias al cáncer digestivo, tanto familiares como esporádicas con sospecha genética.

Objetivo

Identificar variantes patogénicas o probablemente patogénicas que expliquen la predisposición al cáncer colorrectal hereditario, con o sin antecedentes personales o familiares de otros tumores asociados (endometrio, ovario, gástrico, pancreático, urinario, entre otros).

Apoyar la estratificación diagnóstica, el pronóstico y, cuando aplica, intervenciones específicas o dirigidas

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Cáncer colorrectal diagnosticado por debajo de los 50 años, o múltiples tumores colorrectales primarios.

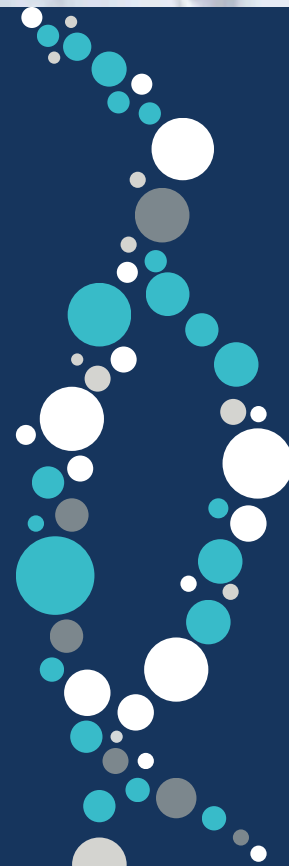
Historia familiar compatible con síndrome de Lynch o poliposis (dos o más familiares con cáncer colorrectal u otros tumores relacionados en líneas verticales).

Poliposis adenomatosa (>10–20 pólipos adenomatosos) o poliposis múltiple serrada, independientemente de antecedentes familiares.

Tumores colorrectales con inestabilidad de microsatélites o pérdida de expresión de MMR por inmunohistoquímica.

Cáncer colorrectal asociado a otros tumores del fenotipo Lynch (endometrio, intestino delgado, uréter, pelvis renal, gástrico o páncreas) o del fenotipo hamartomatoso (estómago, páncreas, mama, testículo, tiroides).

Individuos asintomáticos con antecedentes familiares de variantes patogénicas conocidas, o que desean conocer su riesgo hereditario antes de la planificación familiar.



Ventajas

Cobertura de los genes más relevantes con impacto clínico demostrado en enfermedades con manifestaciones hematológicas y asociados. Permite personalizar vigilancia, medidas preventivas y en ciertos casos orientar terapias.

Facilita decisiones informadas para la persona y su familia.

Limitaciones

Alcance de variantes: no detecta todas las alteraciones genéticas. Puede no identificar variantes en regiones reguladoras profundas, intrónicas, expansiones de repetidos, metilación u otros cambios epigenéticos, ni algunos reordenamientos estructurales complejos.

Sensibilidad técnica: la cobertura puede ser variable en regiones con alta homología, pseudogenes o contenido GC extremo. La contribución poligénica y factores ambientales pueden modificar el riesgo individual.

No sustituye la evaluación clínica y las guías de manejo personalizadas

Posibles resultados

Positivo: variante patogénica identificada; se proponen medidas de vigilancia/prevención y pruebas familiares.

Negativo: no se detectan variantes patogénicas en los genes analizados; el riesgo puede seguir elevado si la historia familiar es fuerte.

VUS: variante de significado incierto; no modifica conductas de alto impacto hasta nueva reclasificación.

Requisitos para la toma de muestra

Tipo de muestra: sangre periférica.

Tubo: EDTA (tapa lila).

Volumen: 5 mL en adultos.

Ayuno: no requerido.

Transporte: temperatura ambiente controlada; evitar calor extremo.

Genes

APC; ATM; AXIN2; BLM; BMPR1A; BRCA1; BRCA2; BUB1B; CDH1; CDKN2A; CEP57; CHEK2; ENG; EPCAM; FLCN; GALNT12; GREM1; MLH1; MLH3; MSH2; MSH3; MSH6; MUTYH; NBN; NTHL1; PALB2; PMS2; POLD1; POLE; PRSS1; PTEN; RNF43; RPS20; SMAD4; STK11; TGFBR2; TP53; VHL.

Acreditaciones

