3. FAMILIAS CON SÍNDROMES CONOCIDOS DE PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER

Poliposis adenomatosa familiar , neurofibromatosis, síndrome de Li-Fraumeni, Síndrome de Cowden, síndrome de Peutz-Jegers, síndrome de Gorlin, neoplasia endocrina múltiple, Von Hippel-Lindau, carcinoma medular de tiroides, carcinoma adrenocortical, feocromocitoma, paraganglioma, tumor de Wilms, retinoblastoma, etc.

4. OTRAS SITUACIONES

Existen numerosos síndromes con predisposición hereditaria al cáncer que se presentan con muy poca frecuencia, y por lo tanto, de difícil diagnóstico. En general, deberíamos sospecharlos en los siguientes casos:

- Diagnóstico de un cáncer a una edad atípicamente joven, comparado con la edad de presentación habitual en la población general.
- Tumor muy inusual (paraganglioma, feocromocitoma, tumor de Wilms...).
- Neoplasias bilaterales ó múltiples.
- Neoplasias asociadas a defectos congénitos.
- Familias con múltiples miembros afectos de la misma neoplasias o neoplasias sugestivas de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer (ver apartados sobre cáncer de mama y colon).

En estas situaciones, se podría contactar por teléfono con la **Unidad de Cáncer Familiar** para valorar el caso.

CONTACTO Y DERIVACIÓN

UNIDAD DE CÁNCER FAMILIAR
SERVICIO DE ONCOLOGÍA MÉDICA
Hospital Universitario Central de Asturias
OVIEDO

Dra. Pilar Blay Albors
TELÉFONO 985 10 61 21
IBERCOM 36709 y 36121

SOLICITUD DE CONSULTA MEDIANTE VOLANTE HABITUAL

SERVICIO DE SALUD
DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS

GOBIERNO DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS
CONSEJERIA DE SALUD Y SERVICIOS SANITARIOS

CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER FAMILIAR

UNIDAD DE CÁNCER FAMILIAR

HOSPITAL UNIVERSITARIO CENTRAL DE ASTURIAS

GUÍA PARA PROFESIONALES

SERVICIO DE SALUD
DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS

¿QUÉ ES EL CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER?

Entre un 5 y un 10% de todos los cánceres son debidos a mutaciones en células germinales, que pueden ser transmitidas a la descendencia dando lugar así a una predisposición hereditaria a desarrollar ciertos tipos de cáncer.

El **consejo genético** en predisposición hereditaria al cáncer es el proceso de información y comunicación a las personas o familias en situación de riesgo de cáncer, acerca de la probabilidad de presentar o transmitir a su descendencia la susceptibilidad a desarrollar una neoplasia, de la posibilidad de realizar un diagnóstico molecular y de cuales son las medidas disponibles para la prevención y el diagnóstico precoz.

El **consejo genético** engloba una serie de actividades complejas que inciden sobre **personas sanas**. Por lo tanto, cualquier actividad que entrañe molestias o riesgos debe ir acompañada de una información rigurosa que permita una decisión informada.

Ante la sospecha por parte de un facultativo de un posible síndrome de predisposición hereditaria al cáncer, el individuo y sus familiares podrán ser derivados para su evaluación a la **Unidad de Cáncer Familiar**.

A continuación se exponen los criterios de sospecha de los dos bloques de síndromes de cáncer hereditario más conocidos y comunes:

1. Síndrome de cáncer de ovario y mama hereditario (principalmente ligado a las mutaciones BRCA).
2. Síndrome de Lynch o cáncer colorrectal herditario no polipósico (CCHNP).
3. Familias con síndromes conocidos de predisposición hereditaria al cáncer.
4. Otras situaciones.

Esta es una guía de derivación o consulta a la Unidad de Cáncer Familiar, lo que no significa que todos los casos vayan a precisar estudio genético. Dada la complejidad del tema, si se presenta un caso que no se ajusta exactamente a los criterios de sospecha y derivación que se exponen, se recomienda comentar el caso directamente con la **Unidad de Cáncer Familiar**.

CRITERIOS DE DERIVACIÓN A LA UNIDAD DE CÁNCER FAMILIAR

1. SOSPECHA DE SÍNDROME DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

Familias que cumplan **cualquiera** de los siguientes criterios:

- Tres o más familiares de 1er grado afectos de cáncer de mama y/u ovario
- Dos casos entre familiares de 1er/ 2º grado
  - Dos casos de cáncer de ovario
  - Un caso de cáncer de mama y otro de cáncer de ovario
  - Un caso de cáncer de mama en el varón y otro de cáncer de mama y/u ovario
  - Dos casos de cáncer de mama en menores de 50 años
  - Un caso de cáncer de mama bilateral y otro de cáncer de mama (uno menor de 50 años)
- Un único caso en la familia de:
  - Cáncer de mama u ovario antes de los 30 años
  - Cáncer de mama y cáncer de ovario en una misma mujer
  - Cáncer de mama bilateral antes de los 40 años

2. SOSPECHA DE CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO (CCHNP ó SÍNDROME DE LYNCH)

Familias que cumplan **cualquiera** de los siguientes criterios (criterios de Bethesda):

- Individuo con cáncer colorrectal diagnosticado antes de los 50 años de edad (sin poliposis familiar conocida).
- Individuo con dos o más cánceres potencialmente relacionados con CCHNP* sincrónicos o metacrónicos, a cualquier edad.
- Individuo con cáncer colorrectal con histología de MSI-H** (inestabilidad de microsatélites), diagnosticado en pacientes con menos de 60 años.
- Individuo con cáncer colorrectal con uno o más familiares de 1er grado con cáncer colorrectal u otro tumor relacionado con CCHNP*, uno de los tumores diagnosticado antes de 50 años.
- Individuo con cáncer colorrectal con dos o más familiares de primer o segundo grado con cáncer colorrectal u otro tumor relacionado con CCHNP* a cualquier edad.

* Tumores relacionados o asociados con CCHNP: cáncer colorrectal, endometrio, estómago, ovario, páncreas, uréter o pelvis renal, conducto biliar, tumores cerebrales, adenomas de glándula sebácea, queratoacantomas y carcinoma de intestino delgado.

** Hallazgos histológicos sugestivos de inestabilidad de microsatélites: presencia de infiltrado linfocitario en el tumor, reacción linfocítica tipo Crohn, diferenciación de células en anillo de sello/mucinoso, o patrón de crecimiento medular. La comprobación de la MSI-H se realiza mediante un estudio inmunohistoquímico en la pieza tumoral relativamente sencillo.