

Tamizaje genético del cáncer de páncreas independiente de historia familiar

► Jorge Rugeles, Sandra Aruachán, Manuel González, Abraham Hernández

IMAT Oncomédica (Montería)

Introducción: se estima que cerca del 10% de los casos de cáncer de páncreas (CP) tienen un componente familiar. Algunos genes han sido identificados como responsables de la predisposición familiar al CP, como BRCA2, STK11, CDKN2A. Al realizar prueba genética en pacientes con historia familiar, podemos subestimar en gran medida la población en alto riesgo de CP. No se incluyeron acciones específicas para el tamizaje del CP en nuestro plan decenal para el control del cáncer 2012-2021.

Materiales y métodos: presentamos una serie de seis pacientes con CP vistos en nuestra institución en quienes se hizo tamizaje genético con panel multigénico independientemente de la historia familiar, dentro del marco de un programa en desarrollo para el tamizaje del CP en individuos de alto riesgo.

Resultados: un paciente de 60 años con CP estadio III sin antecedentes familiares presentó mutación patogénica heterocigota en el gen MUTYH c.1187G>A (p. Gly396Asp) asociada a mayor riesgo de cáncer de colon. En un paciente de 83 años con cáncer de ampolla de Vater, se encontró una mutación heterocigota de ATM c.2376+1G>A relacionada con mayor riesgo de cáncer de páncreas, mama y próstata. La misma mutación en ATM fue identificada en su hija, actualmente diagnosticada de cáncer de mama en tratamiento, y en su hermano portador sano. No se identificaron mutaciones en los otros cinco pacientes.

Conclusiones: se necesita una muestra mayor para poder establecer el papel del tamizaje genético en pacientes con cáncer de páncreas sin tener en cuenta la historia familiar. Nuestro estudio está en curso.

DATOS DE CONTACTO

Correspondencia: Jorge Rugeles. Correo electrónico: jorgerugelesm@gmail.com