

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Mutación;
 Pruebas Genéticas;
 Síndromes Neoplásicos Hereditarios

Correspondencia:

Mary Elizabeth Salazar
 investigaciones@higueraescalante.com

Cómo citar: Higuera-Boo DF, Prada-Robles DC, Salazar-Villamizar ME, Serrano-Díaz NC. Importancia del panel multigen, myRisk®, en pacientes atendidos en un laboratorio clínico del Nororiente colombiano. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):42-43.



Copyright: © 2023
 Universidad de Antioquia.

Importancia del panel multigen, myRisk®, en pacientes atendidos en un laboratorio clínico del Nororiente colombiano

Higuera-Boo Daniel Fernando¹, Prada-Robles Diana Carolina², Mary Elizabeth Salazar Villamizar³, Norma Cecilia Serrano-Díaz⁴

- ¹ Asesor Médico Científico, Grupo de investigación en el Laboratorio Clínico y Banco de Sangre Higuera Escalante, Floridablanca, Colombia
² Epidemióloga, Grupo de investigación en el Laboratorio Clínico y Banco de Sangre Higuera Escalante, Floridablanca, Colombia
³ Directora de Investigaciones, Grupo de investigación en el Laboratorio Clínico y Banco de Sangre Higuera Escalante, Floridablanca, Colombia
⁴ Directora de Investigaciones, Fundación Cardiovascular de Colombia, Piedecuesta, Colombia

RESUMEN

Introducción: los tumores hereditarios representan del 5% al 10% de todos los tumores. Se han identificado genes con alta penetrancia que confieren predisposición a tumores hereditarios como BRCA1, BRCA2 (cáncer de mama y ovario), APC (poliposis adenomatosa familiar), MLH1-72, MSH6, PMS2, EPCAM (síndrome de Lynch).

Objetivo: evaluar en una población de pacientes con sospecha de cáncer hereditario la frecuencia de genes con variantes patogénicas en línea germinal utilizando panel multigen myRisk®

Metodología: estudio transversal retrospectivo de 88 resultados del panel multigen myRisk, reportados a un laboratorio del nororiente colombiano entre 2022 - 2023.

Resultados: se incluyeron 82 mujeres y 6 hombres que se sometieron al análisis myRisk® con edades entre 7 y 84 años. De los 79 pacientes que tuvieron un diagnóstico previo de cáncer, 14 (17,72%) obtuvieron un resultado positivo en la prueba genética. Un paciente sin diagnóstico previo de cáncer fue positivo. Los genes en los que con mayor frecuencia se identificaron variantes patogénicas fueron: BRCA2 (26,67%) y BRCA1 (20%). El 53,32% restante se distribuyó en partes iguales entre: CHEK2, MLH1, MUTYH y PALB2. De los 15 pacientes con resultado positivo para alguna mutación con significado clínico, el 46,67% tuvieron dicha mutación en los genes BCRA 1/2. La mutación más frecuente (2) en el gen BCRA1 fue la c.5123C>A (p.Ala1708Glu), mientras que la que más se repitió en el gen BCRA2 (2) fue la c.3860del (p.Asn1287Ilefs*6). En 8 de los 15 pacientes en los que se encontró alguna variante patogénica se encontró además alguna mutación de significancia clínica incierta.

Conclusiones: para la población analizada, la frecuencia de mutaciones en genes asociados a tumores hereditarios fue del 17,04%. A pesar del número limitado de pacientes, es importante destacar el uso de este tipo de paneles para evaluar tumores hereditarios en la práctica clínica.

REFERENCIAS

1. World Health Organization. Cancer [Internet]. 2022 [consultado 2023 May 17]. Disponible en: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/cancer>
2. Oosterwijk JC, Vries JD, Mourits MJ, Bock GHD. Genetic testing and familial implications in breast-ovarian cancer families. *Maturitas* [Internet]. 2014;78(4):252-7. <https://doi.org/10.1016/j.maturitas.2014.05.002>
3. Salas MCS, Duran AMP, Rivera AL, Hurtado DG, Franco DMC, Ortiz MAQ, et al. Criterios para la identificación de síndromes de cáncer de mama hereditarios. Revisión de la literatura y recomendaciones para el Instituto Nacional de Cancerología - Colombia. *Rev Col Cancerol* [Internet]. 2023;27(Supl.1):26-41. <https://doi.org/10.35509/01239015.866>
4. Mitri ZI, Jackson M, Garby C, Song J, Giordano SH, Hortobágyi GN, et al. BRCAPRO 6.0 Model Validation in Male Patients Presenting for BRCA Testing. *Oncologist* [Internet]. 2015;20(6):593-7. <https://doi.org/10.1634/theoncologist.2014-0425>
5. Benito-Aracil L, Yagüe-Muñoz C, Iglesias-Casals S, Salinas-Masdeu M, Teulé-Vega À, Lázaro-García C, et al. Capacidad predictiva del modelo BCRAPro frente al profesional de enfermería en la selección de candidatos a estudio genético de cáncer de mama u ovario hereditario. *Enferm Clín* [Internet] 2010;20(6):335-40. <https://doi.org/10.1016/j.enfcli.2010.09.001>