

Nota:

Guías de consenso de los criterios clínicos de cáncer de mama familiar/hereditario.

Criterios de alto riesgo:

- Un caso de cáncer \leq 40 años
- Diagnóstico de cáncer de mama y ovario mismo individuo
- Dos o más casos de cáncer de mama, uno de los cuales es menor a 50 años ó bilateral
- Un caso de cáncer de mama \leq 50 años ó bilateral y un caso de cáncer da ovario en familiar 1^{er} ó 2^o grado
- Tres casos de cáncer de mama y ovario (al menos un caso de ovario) en familiares de 1^{er} ó 2^o grado
- Dos casos de cáncer da ovario en familiares de 1^{er} ó 2^o grado
- Un caso de cáncer de mama en varón y familiar de 1^{er} ó 2^o grado con cáncer de mama u ovario

Guías de consenso de los criterios clínicos de cáncer de colon hereditario no polipósico (HNPCC)

Criterios Ámsterdam I

Al menos tres pacientes afectados de cáncer de colon y que además cumplan:

- uno en primer grado de los otros dos
- en dos generaciones sucesivas
- al menos un tumor diagnosticado antes de los 50años.

La Poliposis Adenomatosa Familiar (FAP) se debe excluir.

Criterios Ámsterdam II

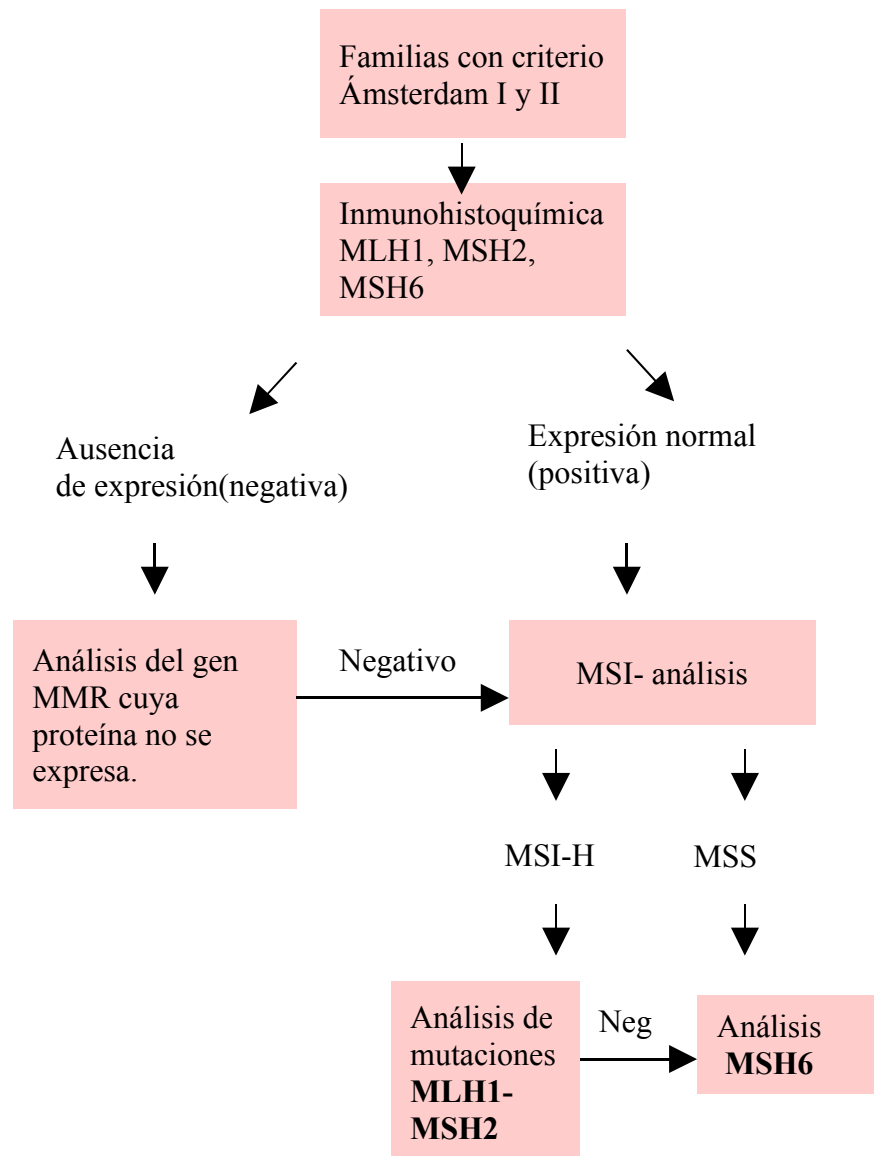
Son iguales a los Ámsterdam, con una diferencia:

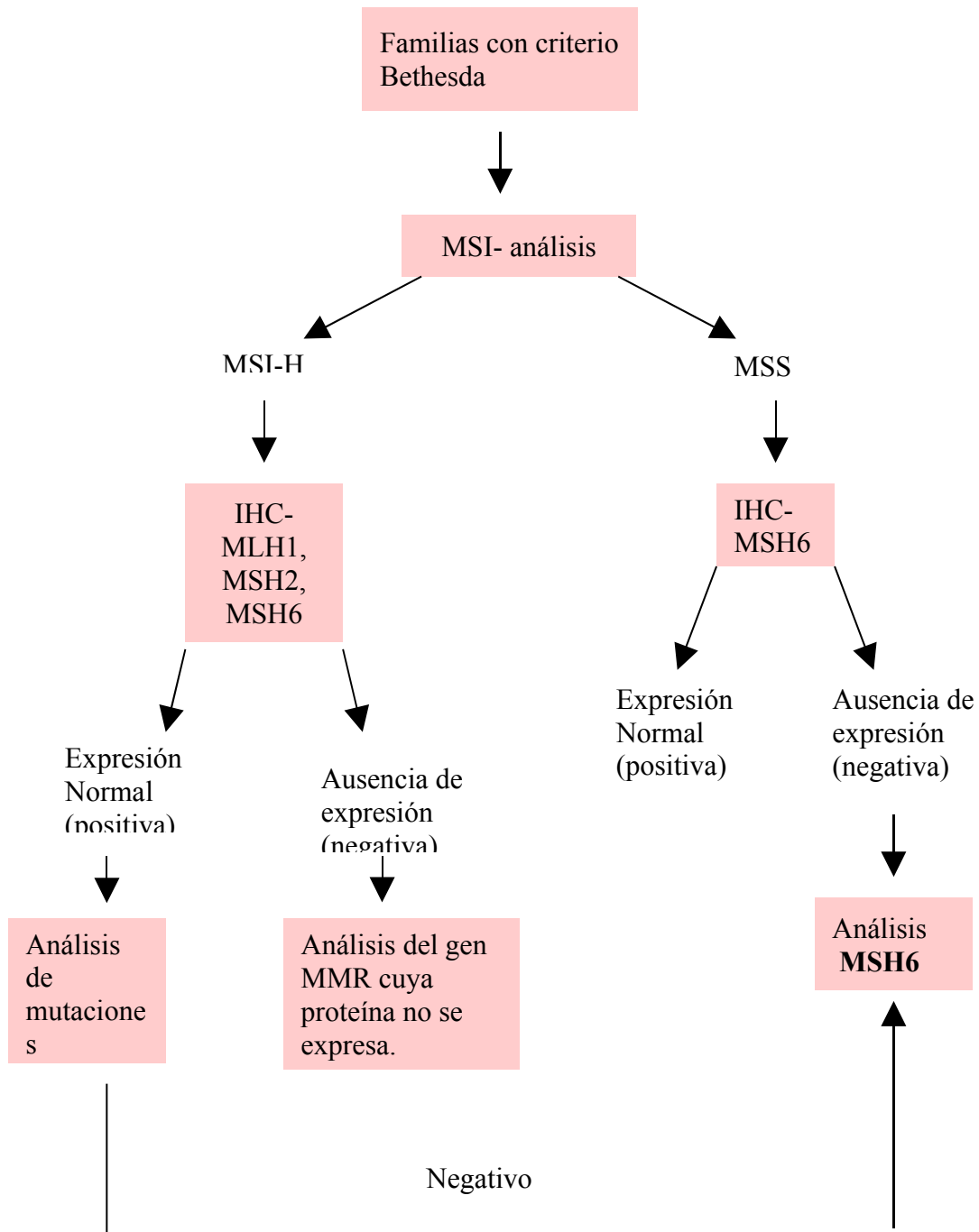
- no hace falta que sean los tres miembros afectados de cáncer de colon, sino que pueden estar afectados con otro de los tumores asociados a síndrome HNPCC, como por ejemplo endometrio, intestino delgado, uréter, pelvis renal, estomago, ovario, vías biliares.

Criterios de Bethesda

- Individuos con cáncer en familias que cumplen criterios de Ámsterdam.
- Individuos con dos tumores relacionados con HNPCC, incluyendo tumores colorrectales sincrónicos o metacrónicos o asociado a tumores extracolónicos.
- Individuos con cáncer colorectal y un pariente en primer grado con cáncer colorectal y/o tumor relacionado con HNPCC diagnosticado antes de los 45 años y/o adenoma colorectal antes de los 40 años.

- Individuos con cáncer colorectal o de endometrio antes de los 45 años.
- Individuos con cáncer colorectal derecho con patrón histológico indiferenciado diagnosticado antes de los 45 años.
- Individuos con cáncer colorectal de células en anillo de sello diagnosticados antes de los 45 años
- Individuos con adenomas diagnosticados antes de los 40 años





[Guías de consenso de los criterios clínicos de la Poliposis Adenomatosa Familiar \(FAP\)](#)

La FAP es una enfermedad autosómica dominante causada por la mutación germinal en el gen APC. Esta alteración ocurre entre 1/800 y

1/14025 nacidos vivos, sin diferencias entre sexos y con una distribución similar en todo el mundo. El cáncer colorrectal es inevitable en estos pacientes si no se realiza colectomía. La FAP está causada por mutaciones germinales en el gen APC, la mutación más frecuente es la c.1309 del AAAAG.

Cribaje

Los individuos de riesgo (familiares en primer grado de pacientes FAP) deberían iniciar el cribaje de FAP a la edad de 10-12 años. La prueba de elección es el test genético para detectar mutaciones en el gen APC.

Indicaciones de test genético en PAF

El test genético en FAP está considerado un estándar de asistencia en el manejo de esta enfermedad.

Las indicaciones del test precisan que previamente haya una confirmación del diagnóstico de PAF y el diagnóstico presintomático de individuos de 10 años de edad o mayores en riesgo de PAF (familiares en primer grado de afectados).

La evaluación de personas de riesgo comienza con un test inicial a un miembro afectado de la familia para establecer una mutación detectable en el pedigree. El test de truncamiento de proteína (PTT) detecta el 80% de mutaciones en este gen y, probablemente, mejoras en la tecnología de esta técnica incrementa la sensibilidad hasta el 96%. La secuenciación del gen completo y el estudio de grandes deleciones por MLPA confirman prácticamente el 100% de todas las alteraciones del gen.