

# Cáncer.

## Estudio de inestabilidad de microsatélites.

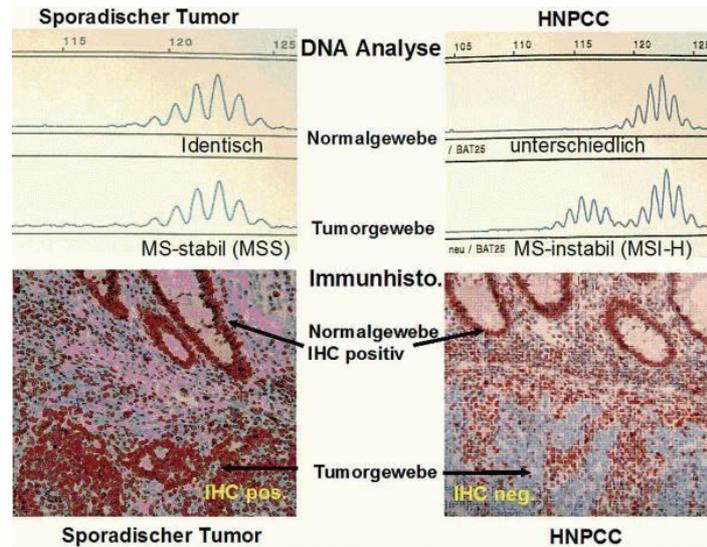
### Susceptibilidad a 5FU.

Los tumores que presentan inestabilidad de microsatélites son más susceptibles a la acción del 5 FlúorUracilo 5FU. (Cuya función es alterar la replicación del ADN). Al contar el tumor con defectos en los mecanismos de reparación del ADN sus células sufren más que las normales la acción de este agente.

## Estudio genético del HNPCC. Cáncer Colorectal Hereditario No Polipósico. (Síndrome de Lynch). Genes MSH2, MLH1 y MSH6.

En el año 1991 se establecen los criterios de recomendación para su estudio genético en Amsterdam. Posteriormente, se han modificado en el año 1998, también en Amsterdam, y en el 2004 en Bethesda. De forma que, hoy día, la recomendación para estos análisis extiende su ámbito de actuación a muchos más pacientes.

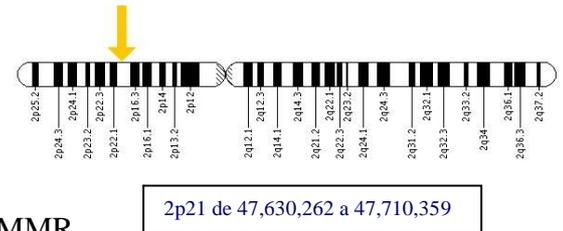
Los genes con mayor relevancia diagnóstica por tratarse de aquellos cuya alteración genera un número significativo de casos de síndrome de Lynch son los siguientes:



Oberhuber G, Rüschoff J Journal für Gastroenterologische und Hepatologische Erkrankungen 2004; 2 (2): 6-10 ©

### MSH2: *mutS* homolog 2. Homólogo 2 del gen *mutS* de *E.coli*.

En el 40% de los casos en los que se ha encontrado mutación asociada con el Síndrome de Lynch esta se ha hallado en el gen MSH2. Se han descrito centenares de alteraciones vinculadas con la enfermedad en él. Por ello es también llamado HNPCC o HNPCC1. Codifica una proteína de reparación del ADN. Una de las MMR.

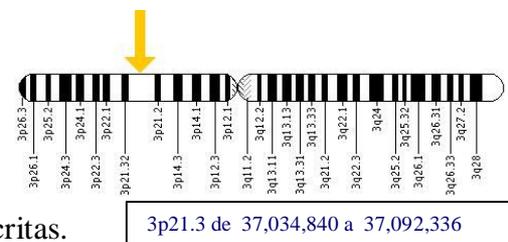


### MLH1: *mutL* homolog 1. Homólogo 1 del gen *mutL* de *E.coli*.

Responsable de cerca de un 50% de los casos descritos a nivel genético como HNPCC. También se le llama gen HNPCC2. Se trata de una proteína que forma un complejo con otra para generar un complejo encargado de la reparación del ADN. Forma parte también de la familia MMR.

Al igual que con el MSH2 hay varios cientos de alteraciones descritas.

El MLH1 está implicado en la aparición de tumores en otras localizaciones: ovario, endometrio, hígado, cerebro... De hecho, hay una manifestación del Lynch conocida como síndrome de Turcot en la que el cáncer colorectal se combina con un glioblastoma.



### MSH6: *mutS* homolog 6. Homólogo 6 del gen *mutS* de *E.coli*.

Gen MMR responsable de cerca del 10% de los casos de HNPCC descritos genéticamente.

