

# CANCER BASES GENETICAS

- La neoplasia es una acumulación anómala de células que tiene lugar debido a un desequilibrio entre la proliferación y la eliminación celulares
- Las células proliferan a través de su paso por el ciclo celular y mediante el desarrollo de mitosis
- La eliminación de las células, debida a la muerte celular programada, reduce el número de células de un tejido
- El desarrollo del cáncer (oncogénesis) se debe a mutaciones en uno o más del elevado número de genes que regulan el crecimiento celular y la muerte celular programada
- Cuando el cáncer forma parte de un síndrome de cáncer hereditario, la mutación inicial que da lugar a la neoplasia se hereda a través de la línea de células germinales y, por tanto, ya existe en todas las células del cuerpo

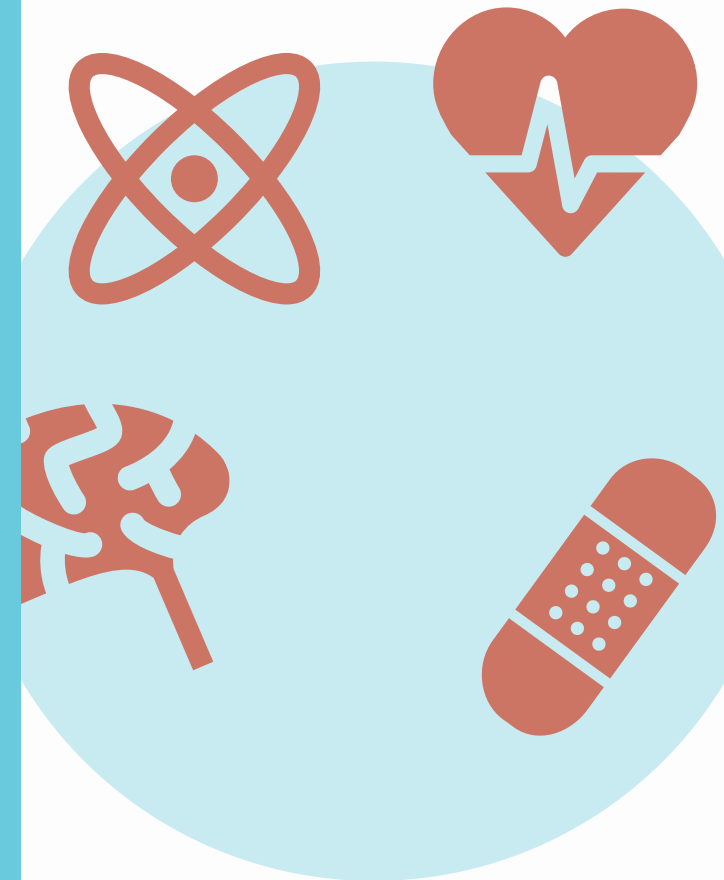


## TIPOS DE CANCER FAMILIAR

- Estas formas de cáncer familiar destacan los casi 50 síndromes neoplásicos hereditarios mendelianos, en los que el riesgo de cáncer es muy elevado
- Aproximadamente 100 trastornos mendelianos adicionales recogidos en la base de datos Online Inheritancein Man, que cursan con una predisposición al cáncer (Casos 3, 13, 19 y 34).
- Por ejemplo, en los familiares en primer grado de probados con la mayor parte de las formas de cáncer se observa un incremento de dos a tres veces en la incidencia de cáncer

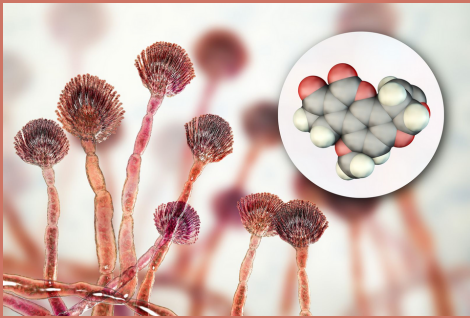
# GENETICA HUMANA

BRYAN ALAIN MORALES  
GONZALEZ



## ACTIVACION DE ONCOGENES

- Los oncogenes no siempre son resultado de una mutación en el DNA
- Se han descrito más de 40 translocaciones cromosómicas oncogénicas, principalmente en leucemias y linfomas de carácter esporádico, aunque también en algunos pocos sarcomas del tejido conjuntivo infrecuentes
- los puntos de fragmentación de la translocación están en el interior de intrones de dos genes, lo que da lugar a la fusión de los dos genes con formación de un gen anómalo que codifica una proteína híbrida con propiedades oncogénicas nuevas



## ONCOGENES

- Un oncogén es un gen mutante cuya función o expresión alteradas dan lugar a una estimulación patológica de la división y la proliferación celulares
- La mutación puede ser una mutación de ganancia de función en la secuencia de codificación del oncogén en sí mismo, una mutación en sus elementos reguladores o un incremento en el número de copias en su genoma

## LINFOMAS

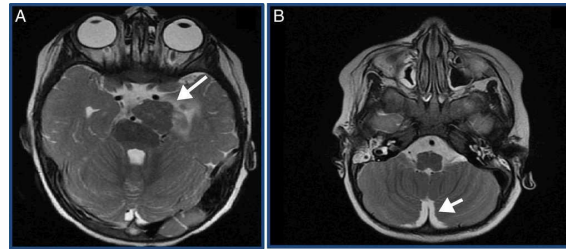
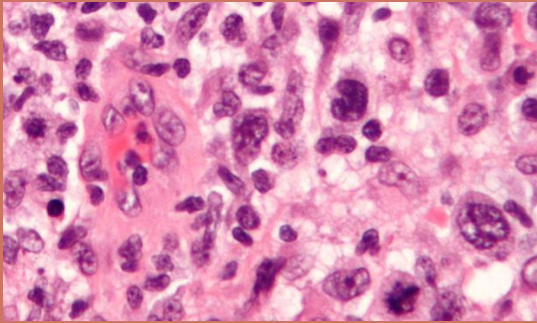
### LINFOMA DE BURKIIT

- El linfoma de Burkitt es un linfoma de células B que afecta a la mandíbula y que muestra una distribución geográfica muy específica
  - Es el tumor más frecuente en los niños de África ecuatorial, pero no se suele observar en otras áreas geográficas
- En la mayor parte de los tumores de este tipo se observa la translocación del protooncogén MYC desde su posición cromosómica normal en 8q24



## Síndrome de Li-Fraumeni

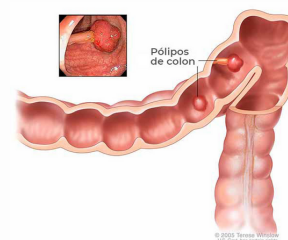
- Hay cánceres familiares infrecuentes en los que existe una sorprendente historia de muchas formas diferentes de cáncer (incluyendo varios tipos de sarcomas del hueso y los tejidos blandos, cáncer de mama, tumores cerebrales, leucemia y carcinoma de la corteza suprarrenal)
- Este fenotipo de gran variabilidad se denomina síndrome de Li-Fraumeni (LFS, Li-Fraumeni syndrome).
- los miembros afectados de más del 70% de las familias con LFS son portadores de una forma mutante del gen TP53 en forma de una mutación en las células germinales



An Pediatr (Barc). 2019;90:54-5

## Cáncer colónico hereditario no asociado a poliposis

- Aproximadamente, el 2-4% de los casos de cáncer colónico se atribuye a un grupo de síndromes neoplásicos familiares denominados cáncer colónico hereditario no asociado a poliposis
- Aproximadamente, el 2-4% de los casos de cáncer colónico se atribuye a un grupo de síndromes neoplásicos familiares denominados cáncer colónico hereditario no asociado a poliposis
- se inicia durante la etapa adulta aunque a una edad relativamente joven y sin asociación con los pólipos adenomatosos que se observan en la FAP



# CANCER COLONICO FAMILIAR

- El cáncer colorrectal es un tumor maligno del epitelio del colon y del recto, y constituye una de las formas más frecuentes de cáncer
- Afecta a más de 150.000 personas cada año solamente en Estados Unidos y es responsable de aproximadamente el 15% de todas las formas de cáncer.
- La FAP tiene una incidencia de aproximadamente un caso por cada 10.000 personas



## LINFOMA DE CELULAS B

- La apoptosis es un mecanismo importante de muerte celular programada y constituye un proceso celular normal en el que se induce a las células a presentar una forma estereotipada de suicidio
- caracterizada por la fragmentación del DNA celular y por la activación en el interior de las células de una familia de proteasas de la cisteína denominadas caspasas
- La apoptosis desempeña una función clave en el desarrollo normal