

# **CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E INCIDENCIA DE MUTACIONES EN EL GEN MYH EN PACIENTES CON POLIPOSIS COLÓNICA ADENOMATOSA ATENUADA**

TAMARA DÍAZ REDONDO  
SERVICIO DE ONCOLOGÍA MÉDICA  
HOSPITAL DE JAÉN

## **DISCUSORA:**

Raquel Andrés Conejero  
Servicio de Oncología Médica  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza



## Riesgo de CCR

- Portadores bialélicos: Mayor riesgo de CCR (OR 10.8 (95% CI: 5.02–23.2)<sup>1</sup>
- Portadores monoalélicos:

Incremento del riesgo nulo o de mínima magnitud.

(OR 1.16 (95% CI: 1.00–1.34)<sup>1</sup>, OR 1,15 (95% CI: 0,98-1,26)<sup>2</sup>

Portadores monoalélicos Y179C el incremento del riesgo es algo mayor

(OR 1.34 (95% CI: 1.01–1.77)<sup>1</sup>

## Criterios de selección para estudio genético

- Las variables identificadas en estudios caso-control que se asocian a mutaciones bialélicas en MYH son: presencia de poliposis, patrón de herencia recesivo, historia familiar de CCR, CCR de localización proximal y fenotipo MSS.<sup>3-7</sup>
- La mayoría de guías clínicas (NCCN, ESMO, ACMG, SEOM) consideran: presencia de poliposis, nº de pólipos y el patrón de herencia recesiva.

1: British Journal of Cancer (2010) 103, 1875 – 1884. 2: Fam Cancer. 2011 March ; 10(1): 1–9

3, Croitoru ME. J Natl Cancer Inst 96:1631-1634, 2004. 4, Farrington SM. Am J Hum Genet 77:112-119, 2005.

5, Wang L, Gastroenterology 127:9-16, 2004. 6, Avezzu` A, Cancer Lett 268:308-313, 2008. 7, Lubbe SJ. J Clin Oncol 27: 3975–3980, 2009.

