

ANÁLISIS DE LA PENETRANCIA Y EXPRESIVIDAD DEL SÍNDROME DE LYNCH EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

Dra. Adela Castillejo

Hospital General Universitario de Elche

DISCUSORA:

Raquel Andrés Conejero

Servicio de Oncología Médica

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza



- **Correlación genotipo-fenotipo**

- Gen: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM.

- Mutaciones fundadoras:

MLH1 c.306+5G>A y c.1865T>A : penetrancia moderada¹.

- Modificadores del riesgo²:

Estudios en genes candidatos.

GWAS: rs16892766 (8q23.3) and rs3802842 (11q23.1) in MLH1 mutation
hTERT rs2075786

- **Tumores extracolónicos en mujeres:**

Mayor riesgo de C.Endometrio (SIR 40.23) y Ovario (SIR: 4.19)³
(mutaciones MSH2: mayor riesgo, SIR 44.73 y 5.83)³

Riesgo de cáncer de mama⁴:

La mitad de los casos de CM en portadoras son MMR-deficientes.

1 estudio prospectivo: mayor riesgo (SIR 3.95; 95% CI 1.59, 8.13).

1, Borràs E. Cancer Res. 2010 Oct 1;70(19):7379-91. 2, Bente. Familial Cancer (2013) 12:207–216.
3, Win. J Natl Cancer Inst 2012;104:1363–1372. 4, Win et al. Breast Cancer Research 2013, 15:R27