

RECYT

Year 26 / N° 40 Supplement N° 1 / 2024 / 15

Oncogenomics in Hereditary Cancer Oncogenómica en Cáncer Hereditario

Marcela López^{1, *}

1- Centro de Especialidades Médicas Ambulatorias de Santa Fe (CEMAFE). Santa Fe, Argentina.

* E-mail: maalop@csdnet.com.ar

Received: 17/10/2023; Accepted: 10/11/2023

Abstract

Cell division is controlled by stimulatory and inhibitory systems, the genetic mutation generating that a normal cell switches its phenotype and becomes a neoplastic cell. Cancer may be hereditary (due to mutations in one or both of germinal cells alleles) or sporadic (due to action of environmental mutagenic agents). The mechanisms that may cause alterations on genes may be genetic or epigenetic. The mechanism that causes a normal cell to become a cancer cell is called carcinogenesis. With the advent of Molecular Medicine, and the study of omics sciences, the knowledge of these changes offers us different possibilities for Directed Screening in patients, such as personalized treatments if they suffer from the disease. In those Journeys, with talked about different mechanisms related to carcinogenesis, loss of cellular heterozygosity, genomic instability, tumor biomarker association, expression phenotypes, Genes associated with the different signaling pathways altered in the carcinogenesis process, which together offer different presentations of cancer in Families suffering from Hereditary Cancer Syndrome. Two examples of families were presented, who attend our Hereditary Tumor Prevention program, with different diagnoses, in the most frequent Hereditary Cancer Syndromes in Our Country, such as Hereditary Breast Cancer and Hereditary Colon Cancer, we talked about how Personalized medicine has helped us to treat those affected and to carry out Directed Screening in healthy carriers of these familial mutations.

Keywords: Targeted Screening, Breast Cancer, Colon Cancer.

Resumen

La división celular es controlada por distintos mecanismos estimulantes e inhibitorios, las mutaciones genéticas hacen que una célula normal, cambie su fenotipo de expresión y se convierta en una célula neoplásica. Estas mutaciones genéticas, dependiendo de la ubicación donde ocurran, hacen que diferenciamos el cáncer hereditario (por mutaciones en uno o ambos alelos de las células germinales) o esporádico (por la acción de agentes mutágenos ambientales). A su vez, los mecanismos que pueden conducir a alteraciones en los genes pueden ser genéticos o epigenéticos. El mecanismo que hace que una célula normal se transforme en una célula cancerosa, se denomina carcinogénesis. Con el advenimiento de la medicina molecular, y el estudio de las ciencias ómicas, el conocimiento de estos cambios, nos ofrecen distintas posibilidades de screening dirigido en los pacientes, tales como tratamientos personalizados si padecen la enfermedad. En estas jornadas se hizo referencia sobre de los distintos mecanismos relacionados con la carcinogénesis, pérdida de la heterocigosidad celular, inestabilidad genómica, asociación biomarcadores tumorales, fenotipos de expresión, genes asociados a las distintas vías de señalización alteradas en el proceso de carcinogénesis, que en su conjunto nos ofrecen distintas presentaciones del cáncer en familias que padecen del Síndrome de cáncer hereditario. Fueron presentaron dos ejemplos de familias, que concurren a nuestro Programa de Prevención de Tumores Hereditarios, con distintos diagnósticos, en los síndromes de cáncer hereditario más frecuentes en nuestro país, como el cáncer de mama hereditario y cáncer de colon hereditario, se habló de como la medicina personalizada, nos ha ayudado a tratar a los afectados y realizar screening dirigidos en los portadores sanos de estas mutaciones familiares.

Palabras clave: Screening Dirigidos, Cáncer de Mama, Cáncer de Colon.