

17 genes

Cáncer de mama y ovario
+ Síndrome de Lynch



17 genes Cáncer de mama y ovario + Síndrome de Lynch

Descripción

Este panel es una prueba genética avanzada que analiza 17 genes conocidos por aumentar significativamente el riesgo de desarrollar cáncer hereditario de mama, ginecológico y colorrectal, entre otros.

El corto tiempo de respuesta de este panel proporciona a los médicos información genética crucial que puede utilizarse, junto con la información clínica del paciente, para ayudar a tomar decisiones informadas sobre prevención o tratamiento.

Basado en la secuenciación del exoma completo, el test permite ampliar el análisis a otros genes candidatos fuera del panel, bajo criterio médico^a.

17 genes incluidos

El panel incluye 17 genes relacionados con el cáncer de mama y ovario hereditario junto con el síndrome de Lynch, con alto nivel de evidencia según lo establecido en las guías de la NCCN^b, para los que se define un manejo médico específico.

<i>ATM</i>	<i>BARD1</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>BRIP1</i>
<i>CDH1</i>	<i>CHEK2</i>	<i>EPCAM</i>	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>
<i>MSH6</i>	<i>PALB2</i>	<i>PTEN</i>	<i>RAD51C</i>	<i>RAD51D</i>
<i>STK11</i>	<i>TP53</i>			

La incorporación de los genes del Síndrome de Lynch al panel permite la detección de un 10%-15% adicional de los casos de cáncer de ovario hereditario¹

Para quién está indicada la prueba

- Mujeres con diagnóstico de cáncer de mama u ovario, varones con diagnóstico de cáncer de mama o individuos que presenten cualquier tipo de cáncer relacionado con el síndrome de Lynch.
- Antecedentes familiares relacionados con las afecciones descritas anteriormente.

Qué incluye

- Kit de prueba Veritas
- Secuenciación de la muestra e interpretación de variantes
- Informe de resultados
- Soporte clínico (si se requiere)^c

Especificaciones técnicas



Tipo de muestra requerida

Saliva (recogida en kit de Veritas) o muestra de sangre (tubo EDTA tapón morado).



Plazo de entrega

2-3 semanas desde la recepción de la muestra en el laboratorio.



Cobertura

Secuenciación del exoma completo (WES) con una cobertura media de 100x, secuenciando más del 99% de los genes de interés a $\geq 20x$.

Variantes detectadas



Se detectan variantes de nucleótido único (SNV), pequeñas inserciones/deleciones, así como variantes de número de copias (CNV) por NGS.

Sensibilidad analítica



99,9%, IC 95% [99,7%, 100%] para SNVs y 93,6%, IC 95% [88,2%, 97,0%] para pequeñas inserciones/deleciones.

Variantes reportadas



En el informe se incluyen variantes patogénicas, probablemente patogénicas y variantes de significado incierto (VUS), clasificadas según las guías del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (PMID: 25741868).

Alrededor del 10% de los casos de cáncer de mama y del 15% de ovario son de origen hereditario² para los que existen opciones de prevención y tratamiento establecidas.

Proceso



El médico rellena el formulario



El paciente cumplimenta el consentimiento informado y el cuestionario de antecedentes familiares



Se recoge la muestra



La muestra se envía al laboratorio



Se analiza la muestra y se emite un informe con los resultados



Los resultados del paciente se envían al médico

^a El análisis de genes adicionales puede tener un coste adicional.

^b NCCN: National Comprehensive Cancer Network. NCCN Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic guidelines.

^c El soporte clínico puede ser proporcionado por Veritas o por el médico del paciente.

^d Excepto para el gen NF1 que presenta una penetrancia del 100% y características fenotípicas claras.

¹ Rasmussen M, Lim K, Rambech E, et al. Lynch syndrome-associated epithelial ovarian cancer and its immunological profile. *Gynecol Oncol.* 2021 Sep;162(3):686-693.

² Sessa C, Balmaña J, Bober SL, et al. Risk reduction and screening of cancer in hereditary breast-ovarian cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guideline. *Ann Oncol.* 2023 Jan;34(1):33-47.

Análisis ampliado

La tecnología de secuenciación del exoma completo permite la posibilidad de ampliar el estudio a otros genes, a criterio del médico, sin necesidad de tomar una nueva muestra. Esto puede ser útil en caso de que no se detecte ninguna variante y persista la sospecha de origen genético.

Equipo de interpretación genética

Veritas cuenta con un equipo especializado de *curators* - genetistas expertos en análisis e interpretación de variantes. Trabajan con bases de datos públicas, privadas y propias para garantizar que el informe se basa en los conocimientos genéticos más actualizados.

Rápido y preciso

El tiempo de respuesta es reducido y le permite a usted y a sus pacientes tomar decisiones informadas sobre las opciones quirúrgicas y de tratamiento con mayor rapidez. Esto puede mejorar los resultados de los pacientes y detectar antes a los familiares de riesgo para tomar medidas preventivas.

Sobre Nosotros

NIMGenetics y Veritas Genetics combinan su experiencia y capacidades para ofrecer la propuesta más completa en genética médica, integrando soluciones de genómica preventiva y diagnóstico genético avanzado.

Ambas compañías forman parte del grupo *LetsGetChecked*, una compañía de salud global con presencia internacional, que lidera la innovación en genética y salud digital, ofreciendo soluciones accesibles y personalizadas para pacientes y profesionales sanitarios en todo el mundo.

En línea con las guías

Para facilitar el tratamiento de los pacientes, el panel analiza los genes con una fuerte evidencia gen-enfermedad según lo establecido en la guía de la *NCCN (National Comprehensive Cancer Network. NCCN Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic guidelines)*^d, que especifica el riesgo para el paciente y el manejo clínico específico para cada gen.

Análisis exhaustivo

Incluye todos los genes con evidencia sólida relacionados con el cáncer de mama y ovario junto con el síndrome de Lynch, para confirmar si existe un origen hereditario que pueda justificar la puesta en marcha de estrategias de cribado o de reducción del riesgo para el paciente y el estudio de familiares en riesgo.

Soporte clínico

Servicio con soporte clínico previo y posterior a la prueba, con servicios adicionales disponibles bajo solicitud.

info@nimgenetics.com

