

CancerRisk+

Estudio monogénico y poligénico de susceptibilidad a cáncer y respuesta a fármacos



Los paneles que analizan varios tipos de cáncer detectan un mayor número de pacientes en riesgo frente a paneles dirigidos a un solo tipo de cáncer.¹

La detección de variantes en genes relacionados con el desarrollo del cáncer es clave para adoptar medidas preventivas.

¿Qué es CancerRisk+?

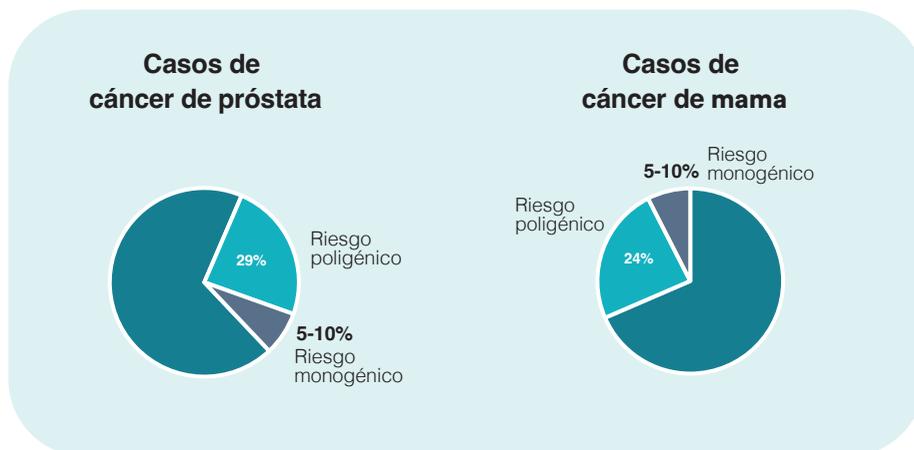
CancerRisk+ es una prueba genética que permite evaluar el riesgo monogénico y poligénico a desarrollar diferentes tipos de cáncer, ofreciendo una evaluación más completa del riesgo a presentar esta patología. Adicionalmente, ofrece la posibilidad de incluir el estudio de la respuesta a fármacos. La prueba integra diferentes análisis:

- Estudio de **40 genes relacionados con cáncer hereditario** mediante secuenciación del exoma completo (*Whole Exome Sequencing*).
- Estudio de **riesgo poligénico** (PRS, *Polygenic Risk Score*) a presentar **cáncer de mama o próstata**.
- Evaluación **farmacogenómica** de 25 genes involucrados en la toxicidad y respuesta a más de 300 fármacos, incluyendo 11 de uso oncológico.

¿Por qué prescribir esta prueba?

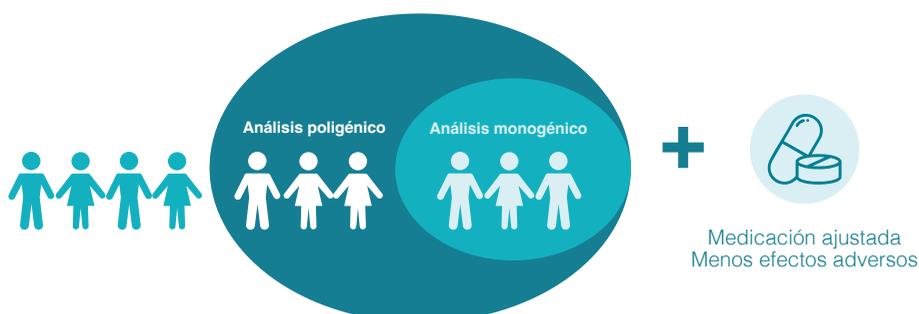
La prueba permite realizar una evaluación de los tipos de cáncer hereditario más frecuentes, completando el estudio con el análisis del riesgo poligénico (PRS). El PRS mejora la estimación del riesgo del paciente mediante el uso de **calculadoras de riesgo** utilizadas habitualmente en la práctica clínica².

Este enfoque facilita la detección de un mayor número de personas en riesgo que pueden beneficiarse de estrategias de prevención o detección temprana.



Adicionalmente, CancerRisk+ permite solicitar un estudio farmacogenómico completo, clave para adaptar la prescripción farmacológica del paciente, incluyendo 11 fármacos oncológicos.

Análisis monogénico + poligénico



Riesgo Monogénico

Listado de genes y tipos de cáncer incluidos en el análisis monogénico

	APC*	ATM*	AXIN2	BAP1	BARD1	BMPR1A	BRCA1*	BRCA2*	BRIP1	CDH1	CDK4	CDKN2A	CHEK2*	EPCAM*	FLCN	GREM1*	HOXB13	MITF	MLH1*	MLH3	MSH2*	MSH3	MSH6*	MUTYH	NBN	NF1	NTHL1	PALB2*	PMS2*	POLD1	POLE	POT1	PTCH1	PTEN*	RAD51C	RAD51D	SMAD4	STK11*	SUFU	TP53*
Mama		●			●		●	●	●	●			●						●		●			●	●	●							●	●	●		●		●	
Ginecológico					●		●	●	●					●					●	●	●		●	●				●					●	●	●		●		●	
Próstata		●					●	●	●				●	●					●		●		●				●	●								●			●	
Colorrectal	●	●	●	●		●				●			●	●		●			●	●	●	●	●	●			●		●	●	●				●	●		●		
Gástrico	●					●				●				●					●	●	●	●	●	●	●										●	●		●		
Pancreático	●	●				●	●	●				●		●					●	●	●	●	●	●			●	●							●	●		●		
Piel				●				●			●	●			●			●	●	●	●	●	●	●	●											●		●		

* Genes que incluyen análisis de variaciones en el número de copias.

Riesgo Poligénico

Cáncer de mama

Entre el 5-10% de los casos de cáncer de mama se consideran de origen hereditario, el resto se consideran esporádicos³.

El PRS es un componente genético, hasta ahora desapercibido, que actúa como un factor de riesgo adicional a otros factores clínicos.



1 de cada 8

mujeres serán diagnosticadas con cáncer de mama a lo largo de su vida.⁴

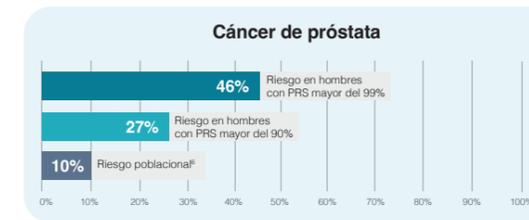


7 de cada 10

mujeres diagnosticadas con cáncer de mama no tienen antecedentes familiares.⁵

Cáncer de próstata

La evaluación del riesgo de cáncer de próstata es oportuna y orientada principalmente a la evaluación de antecedentes familiares, niveles de PSA y exploración física. Los hombres con el riesgo poligénico más alto presentan cerca de 4 veces más riesgo de padecer cáncer de próstata que un hombre con un resultado promedio.



Riesgo de cáncer de próstata a lo largo de la vida

Farmacogenómica

El estudio permite la prescripción de medicamentos oncológicos y otras áreas médicas, en base a la detección de variantes asociadas con el metabolismo y efectividad de medicamentos, permitiendo:

- Reducir o evitar los efectos adversos de la medicación.
- Seleccionar la medicación y dosis más eficaz.
- Reducir tiempo y recursos en encontrar la medicación más adecuada.

Ejemplos Clínicos



TAMOXIFENO

Cuadro clínico: Cáncer de mama
Medicación prescrita: Tamoxifeno
Gen involucrado: CYP2D6

Metabolizadora ultrarrápida
Dosis habitual

Metabolizadora normal
Dosis habitual

Metabolizadora lenta
Elegir otro fármaco



IRINOTECÁN

Cuadro clínico: Cáncer de colon
Medicación prescrita: Irinotecán
Gen involucrado: UGT1A1

Metabolizador normal/intermedio
Dosis habitual

Metabolizador lento
Riesgo de efectos adversos (neutropenia)
Reducir dosis



FLUOROURACILO

Cuadro clínico: Tratamiento de varios tipos de cáncer
Medicación prescrita: Fluorouracilo
Gen involucrado: DPYD

Metabolizador normal
Dosis habitual

Metabolizador intermedio
Riesgo de efectos adversos
Reducir dosis

Metabolizador lento
Riesgo de efectos adversos
Elegir otro fármaco



MERCAPTOPURINA

Cuadro clínico: Leucemia
Medicación prescrita: Mercaptopurina
Gen involucrado: TPMT

Metabolizadora normal
Dosis habitual

Metabolizadora intermedia/lenta
Riesgo de efectos adversos (mielosupresión rápida)
Reducir dosis

Porcentaje promedio de pacientes para los que el tratamiento oncológico puede ser ineficaz⁷:

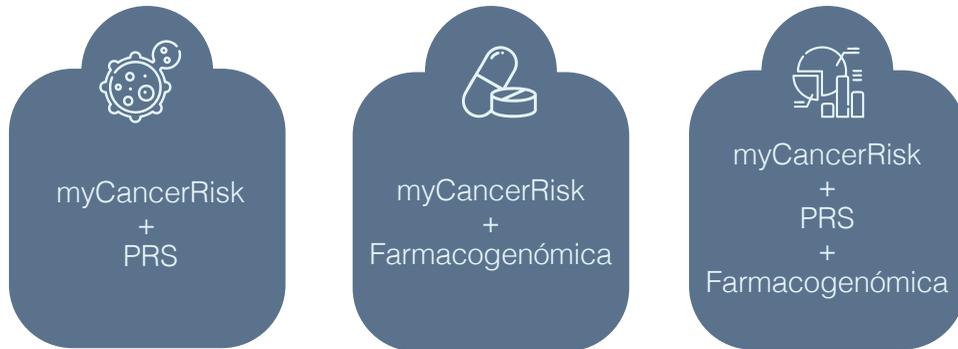
Oncología

75%



Opciones de análisis

Existen diferentes opciones de análisis en función a las necesidades del clínico:



¿Para quién es esta prueba?

La prueba está especialmente indicada en:

- Personas que hayan sido diagnosticadas con cáncer.
- Personas con familiares de primer grado con cáncer antes de los 50 años.
- Personas con historial familiar de cáncer en varios miembros de la familia que sugiera un componente hereditario.
- Personas que quieran conocer su riesgo de cáncer hereditario.



¿Qué tipo de muestra hace falta?

Una muestra de saliva o sangre en kit específico proporcionado por Veritas.



Asesoramiento al especialista

Veritas aporta un servicio diferencial facilitando asesoramiento al especialista para la interpretación de los resultados de su paciente, siempre que lo necesite.

Referencias

1. Rosenthal ET, et al. Clinical testing with a panel of 25 genes associated with increased cancer risk results in a significant increase in clinically significant findings across a broad range of cancer histories. *Cancer genetics*. 2017; 218:58-68.
2. Lambert SA, Abraham G, Inouye M. Towards clinical utility of polygenic risk scores. *Hum Mol Genet*. 2019;28(R2):R133-R142
3. Nielsen FC, et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. *Nat Rev Cancer*. 2016 Sep;16(9):599-612
4. Boetes C. Update on screening breast MRI in high-risk women. *Obstet Gynecol Clin North Am*. 2011;38(1):149-58, viii-ix.
5. Grzyski JJ, et al. Population genetic screening efficiently identifies carriers of autosomal dominant diseases. *Nat Med*. 2020;26(8):1235-1239.
6. Bycroft C, et al. The UK Biobank resource with deep phenotyping and genomic data. *Nature* 2018;562:203-209.
7. Spear BB, Heath-Chiozzi M, Huff J. Clinical application of pharmacogenetics. *Trends Mol Med*. 2001;7(5):201-4.

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.

info@nimgenetics.com

