

Cancer Risk

é um teste genético que determina o risco de câncer hereditário



CancerRisk

Os painéis pancancer detectam até 50% a mais de pacientes com risco comparado com painéis que visam um único tipo de câncer.⁽¹⁾

A detecção de variantes em genes relacionados com o desenvolvimento de câncer é chave para adotar medidas preventivas.

O que é CancerRisk?

CancerRisk é um teste genético que permite conhecer o risco de desenvolver diferentes tipos de câncer hereditário.

O que inclui o teste?

O teste analisa 40 genes mediante o sequenciamento do exoma completo (*Whole Exome Sequencing*). O teste determina variantes de um só nucleotídeo, pequenas inserções e deleções, assim como variantes do número de cópias (grandes deleções/duplicações) em genes específicos, relacionados aos cânceres hereditários mais frequentes.

Por que solicitar CancerRisk?

Os painéis genéticos ampliados detectam aproximadamente 50% a mais de pacientes em risco de câncer, o que permite estabelecer medidas preventivas e/ou de seguimento para reduzir o risco ou detectar a patologia precocemente.

Para quem é CancerRisk?

O teste está especialmente indicado para:

- Pessoas que tenham sido diagnosticadas com câncer.
- Pessoas com familiares de primeiro grau com câncer antes dos 50 anos.
- Pessoas com histórico familiar de câncer em vários membros da família que sugere um componente hereditário.

Aconselhamento com o especialista

O Veritas fornece um serviço diferencial facilitando um aconselhamento ao especialista para a interpretação dos resultados de seu paciente, sempre que seja necessário.

Que tipo de amostra é necessária?

Uma amostra de saliva ou sangue em kit específico proporcionado pelo Veritas.

Vantagens do myCancerRisk

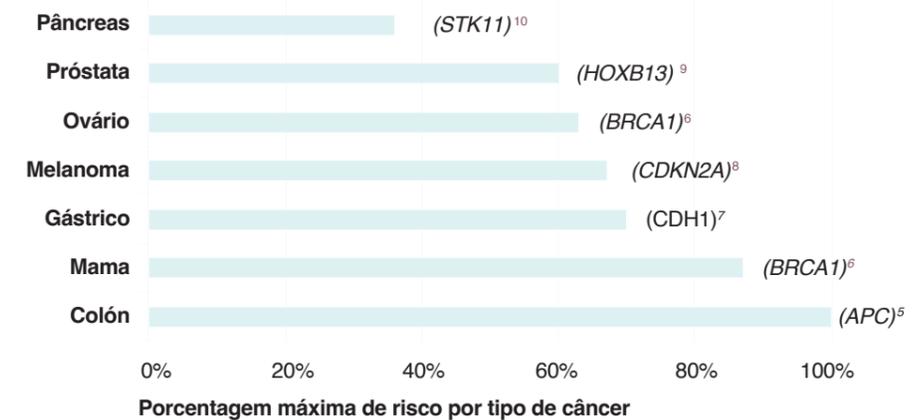
CancerRisk permite detectar um maior número de pacientes com risco de câncer hereditário com uma maior sensibilidade e valor preditivo negativo frente a painéis dirigidos.

- Aproximadamente 50% dos indivíduos com mutações localizadas nos genes *BRCA1* e *BRCA2* não apresentam antecedentes familiares de câncer de mama ou ovário.²
- Ao menos 25% dos pacientes com mutações localizadas nos genes reparadores (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* e *EPCAM*) não cumprem critérios clínicos para realizar o estudo genético de síndrome de Lynch.³
- Apenas aproximadamente 25% dos casos de câncer de mama e ovário hereditário são devido a mutações nos genes *BRCA1* e *BRCA2*, **CancerRisk inclui os genes com evidência científica relacionado com câncer de mama ou ovário hereditário.**

Possíveis resultados

As variantes patogênicas, provavelmente patogênicas e de significado incerto (VSI) classificadas com base as diretrizes do *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) (PMID: 25741868) estão inclusas no relatório.

Risco do câncer ao longo da vida em pessoas com mutação em genes específicos



Lista de genes e tipos de câncer inclusos no CancerRisk

	APC*	ATM*	AXIN2	BAP1	BARD1	BMP1R1A	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		●					●	●	●				●	●					●		●		●	●				●													
Colorretal	●	●	●	●		●				●			●	●		●			●	●	●	●	●	●	●		●		●	●	●					●	●		●		●
Gástrico	●					●				●				●					●		●		●	●		●															●
Pancreático	●	●				●	●	●				●		●					●		●		●	●			●														●
Pele				●				●			●	●		●	●			●	●	●	●	●	●	●	●							●	●							●	●

1. Rosenthal ET, et al. Cancer genetics. 2017; 218:58-68.
2. King MC, et al. JAMA. 2014;312(11):1091-2.
3. Hissong E, et al. Modern Pathology, 2018;31(11):1756.

4. Nielsen FC et al. Nature Reviews. 2016;16:599-612.
5. Jasperson KW, et al. GeneReviews@Internet]. 2017.
6. Petrucelli N, et al. GeneReviews@Internet]. 2016.

7. Kaurah P & Huntsman DG. GeneReviews@Internet]. 2018.
8. Cremin et al. Hereditary Cancer in Clinical Practice. 2018;16:7.
9. Maclnnis RJ, et al. PLoS One. 2013;8(2):e54727.

10. Van Lier MG, et al. Am J Gastroenterol. 2010 Jun;105(6):1258-64.
*Genes que incluem análise de variantes em número de cópia.

Informação técnica do exoma completo

- Sequenciamento do exoma completo (WES) com cobertura média de 100x, sequenciando mais de 99% dos genes de interesse a $\geq 20x$.
- O sequenciamento do exoma completo da Veritas tem um design otimizado que melhora a cobertura para um sequenciamento mais homogêneo do exoma.
- A Veritas conta com uma equipe de curators especializados que realizam a interpretação com base nos conhecimentos científicos mais atualizados, com um software especializado desenvolvido para uma classificação detalhada de variantes.



Exemplo de cobertura diferente de uma região específica no exoma com Veritas WES em comparação com outras empresas

Referência

- Zook JM. et al. Extensive sequencing of seven human genomes to characterize benchmark reference materials. *Sci Data* 2016;3:160025 doi: 10.1038/sdata.2016.25. PMID: 27271295.
- Mandelker D et al. Navigating highly homologous genes in a molecular diagnostic setting: a resource for clinical next-generation sequencing. *Genet Med* 2016;18:1282-1289. PMID: 27228465.
- Landrum MJ et al. ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. *Nuc Acids Res.* 2016;44(1):D862–D868. doi: 10.1093/nar/gkv1222. PMID: 26582918.
- Richards S et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 2015;17:405-424. PMID: 25741868.
- Stenson PD et al. The Human Gene Mutation Database: towards a comprehensive repository of inherited mutation data for medical research, genetic diagnosis and next-generation sequencing studies. *Hum Genet* 2017;136:665-677. PMID: 28349240.

Sobre a Veritas

A Veritas Genetics, uma empresa do grupo *LetsGetChecked*, é uma das líderes mundiais em sequenciamento genético avançado e interpretação clínica do exoma e do genoma completo, impulsionando a transição para a medicina personalizada e preventiva.

Usando tecnologias de última geração e os mais altos padrões de segurança, a Veritas Genetics ajuda indivíduos, profissionais de saúde e instituições em todo o mundo a entender e antecipar riscos genéticos, permitindo decisões de saúde mais informadas e proativas.

Com foco em inovação e acessibilidade, a Veritas Genetics transforma a maneira como entendemos e cuidamos da saúde em todas as fases da vida.



infobrasil@veritasint.com | veritasint.com

