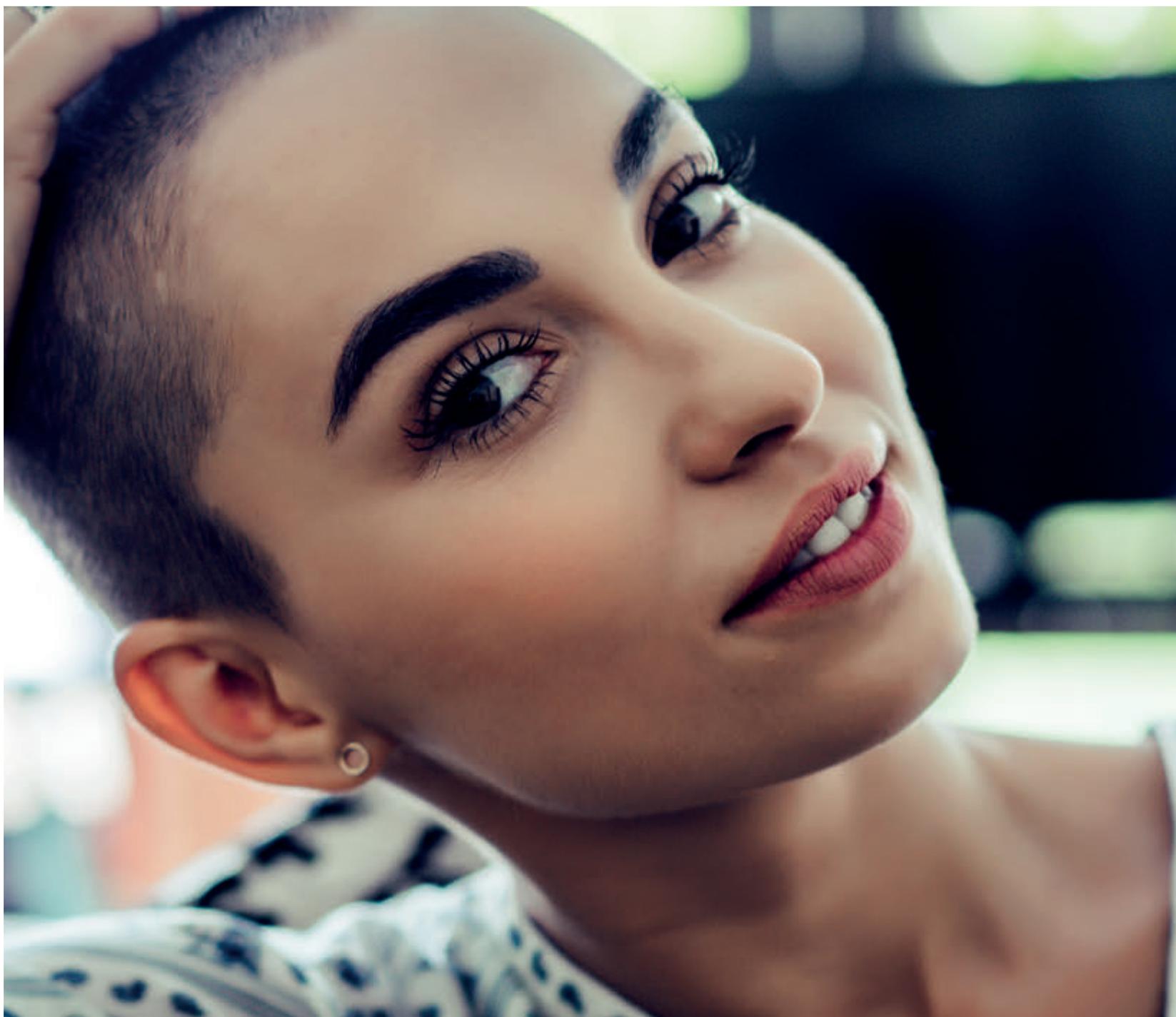


Cancer Risk

Prueba genética que determina el riesgo de cáncer hereditario.



CancerRisk

Los paneles pancancer detectan hasta un 50% más 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 conocer el riesgo de desarrollar diferentes tipos de cáncer hereditario.

¿Qué incluye el test?

La prueba analiza 40 genes mediante secuenciación del exoma completo (*Whole Exome Sequencing*). El test determina variantes de un solo nucleótido, pequeñas inserciones y deleciones, así como variantes del número de copias (grandes deleciones/duplicaciones) en genes específicos, relacionados con los tipos de cáncer hereditario más frecuentes.

¿Por qué solicitar CancerRisk?

Los paneles genéticos ampliados detectan cerca de un 50% más de pacientes en riesgo de cáncer, lo que permite establecer medidas preventivas y/o de seguimiento para reducir el riesgo o detectar la patología precozmente.

¿Para quién es CancerRisk?

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.

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.

¿Qué tipo de muestra hace falta?

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

Ventajas de CancerRisk

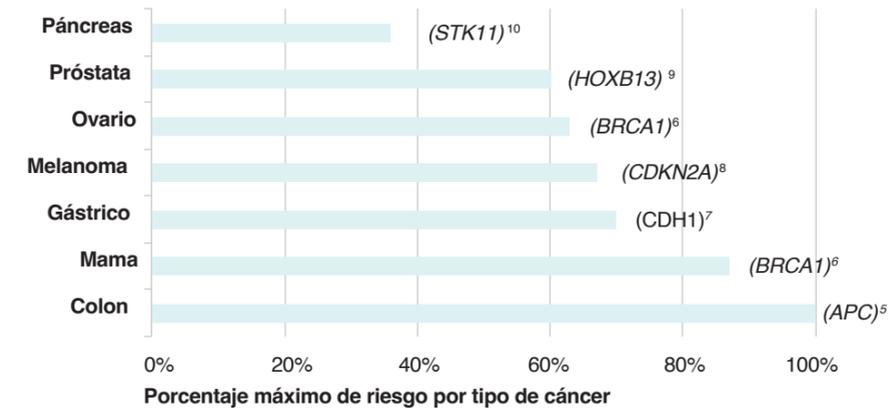
CancerRisk permite detectar un mayor número de pacientes con riesgo de cáncer hereditario con una mayor sensibilidad y valor predictivo negativo frente a paneles dirigidos.

- Cerca del 50% de los individuos con mutaciones en los genes *BRCA1* o *BRCA2* no tienen antecedentes familiares de cáncer de mama u ovario.²
- Al menos el 25% de pacientes con mutaciones en los genes reparadores (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* y *EPCAM*) no cumplen los criterios clínicos para realizar el estudio genético de síndrome de Lynch.
- Únicamente alrededor el 25% de los casos de cáncer de mama y ovario hereditario se deben a mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*,⁴ **CancerRisk incluye los genes con evidencia científica relacionados con cáncer de mama u ovario hereditario.**

Posibles resultados

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

Riesgo de cáncer a lo largo de la vida en personas con mutación en genes específicos



Listado de genes y tipos de cáncer incluidos en CancerRisk

	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				●				●			●	●		●	●	●		●	●	●	●	●	●	●													●	●		●		●	

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. MacInnis 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 incluyen análisis de variaciones en el número de copias.

Información técnica exoma completo

- Secuenciación del exoma completo con cobertura media 100x, secuenciando más del 99% de los genes de interés a $\geq 20x$.
- La secuenciación del exoma completo (WES) de Veritas tiene un diseño optimizado que mejora la cobertura y permite secuenciar de manera más homogénea el exoma.
- Veritas cuenta con un equipo de genetistas expertos en análisis de variantes que realizan la interpretación en base al conocimiento científico más actualizado, con un software especializado desarrollado para la clasificación detallada de variantes.



Ejemplo de la diferente cobertura de una región específica del exoma con el WES de Veritas versus otras compañías.

Referencias

- 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 Veritas

Veritas Genetics, una compañía del grupo LetsGetChecked, es uno de los líderes mundiales en secuenciación genética avanzada y en la interpretación clínica del exoma y genoma completo, impulsando la transición hacia una medicina personalizada y preventiva.

Utilizando tecnologías de última generación y los más altos estándares de seguridad, Veritas Genetics ayuda a personas, profesionales de la salud e instituciones en todo el mundo, a comprender y anticipar los riesgos genéticos, permitiendo tomar decisiones de salud más informadas y proactivas.

Con un enfoque en la innovación y la accesibilidad, Veritas Genetics transforma la manera en que entendemos y cuidamos la salud en cada etapa de la vida.



info@veritasint.com | veritasint.com

