

Diagnóstico Personalizado del Cáncer

Test Hereditario Gastrointestinal

(16 genes)

INFORMACIÓN TEST HEREDITARIO GASTROINTESTINAL

La mayoría de los cánceres gastrointestinales son esporádicos, pero aproximadamente el 30% son de agregación familiar y un **5-10% son hereditarios**. El **síndrome de Lynch** es el más común de los cánceres colorrectales hereditarios. El estudio de los genes relacionados con los distintos tipos de cáncer gastrointestinal puede determinar su carácter hereditario y prevenir su desarrollo o detectarlo en fases iniciales. Determinados síndromes genéticos aumentan el riesgo de desarrollar cáncer colorrectal.

El **Test Hereditario Gastrointestinal** está indicado en:

- *Cáncer gastrointestinal antes de los 50 años.*
- *Múltiples cánceres en una persona.*
- *≥3 miembros de una familia con cáncer gastrointestinal y otros tumores relacionados (útero y ovario).*
- *≥10 pólipos gastrointestinales a lo largo de la vida.*
- *Historia familiar de síndromes de cáncer colorrectal hereditario.*
- *Pacientes que desean conocer su riesgo genético de cáncer gastrointestinal*

Este servicio ofrece importante información que puede ayudar a estimar el riesgo de padecer cáncer personal y familiar, establecer medidas de prevención o programas de cribado específico en pacientes de alto riesgo y de esta manera prevenir o diagnosticar cualquier tumor muy precozmente.

PANEL GENÓMICO

El Test Hereditario Gastrointestinal consiste en el análisis del ADN del paciente mediante secuenciación masiva NGS (Next Generation Sequencing) de **16 genes** relacionados con el cáncer gastrointestinal hereditario.

PANEL DE ULTRASECUENCIACIÓN:

| | | | |
|--------|-------|--------|-------|
| APC | EPCAM | MUTYH | PTEN |
| BMPR1A | MLH1 | PMS2 | SMAD4 |
| CDH1 | MSH2 | POLD1* | STK11 |
| CHEK2 | MSH6 | POLE* | TP53 |

*Solo son analizadas mutaciones puntuales.

Adicionalmente se realiza la técnica **MLPA** (Multiple Ligation Probe Amplification) de los genes **APC**, **EPCAM**, **MLH1**, **MSH2**, **MSH6** y **PMS2** para la detección de grandes deleciones y duplicaciones. Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas detectadas mediante secuenciación masiva se confirman mediante secuenciación Sanger.

Los genes incluidos están relacionados con el control del ciclo celular y la reparación del ADN durante la división celular. Las mutaciones en estos genes implican un riesgo mayor que el de la población general para el desarrollo de cáncer.

ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN CLÍNICA DE LOS RESULTADOS

El resultado final del informe que se entrega correlaciona la causa biológica de la enfermedad con su pronóstico y riesgo, permitiendo ofrecer la medidas de seguimiento, prevención y tratamiento adecuadas al paciente y sus familiares, a través del consejo genético.

La calidad e implicaciones de esta información son evaluadas por expertos en la enfermedad que proporcionan los datos esenciales para su aplicación práctica y recomendaciones para el manejo clínico del paciente. Este informe proporciona las herramientas necesarias para la toma de decisiones en base al conocimiento disponible acerca de cada mutación.

El informe de **resultados del análisis genómico** incluye:

- Mutaciones presentes en la muestra.
- Información sobre las implicaciones asociadas a cada mutación detectada.
- Asociación de las mutaciones detectadas con protocolos y medidas de prevención específicas.
- Referencias bibliográficas.

APLICACIONES Y FORMA DE ENTREGA

El **plazo de entrega** del servicio es de **15-20 días** (una vez recibida y comprobada la calidad de la muestra).

BioSequence-OncoDNA ofrece un servicio exclusivo a profesionales y pacientes para facilitar la gestión de los casos, la interpretación de los resultados y su uso clínico:

- Servicio de Atención al Paciente
- Administración y Logística
- Colaboración con los especialistas para la búsqueda de la máxima utilidad clínica y apoyo en el seguimiento de los casos
- Soporte científico para el desarrollo de proyectos de investigación y publicaciones

ANEXO I:

REQUISITOS DE LAS MUESTRAS E INFORMACIÓN DE ENVÍO

Tipo de muestra: Sangre

Requisitos: Extraer sangre en dos tubo de EDTA (tapón violeta) de mínimo 3 mL (Adultos/ Niños).

Tipo de muestra: ADN genómico

Requisitos: Consultar con BioSequence-OncoDNA

Condiciones de envío: Enviar a temperatura ambiente en un recipiente aislado por correo urgente. No calentar ni congelar.

Tipo de muestra: Otras

Requisitos: Consultar con BioSequence-OncoDNA

Condiciones de envío: Consultar con BioSequence-OncoDNA



OncoDNA
THE CANCER THERANOSTIC COMPANY

Gracias

Avenida Amado Granell Mesado nº75
oficina 8B • 46013 Valencia • Spain

*

+34 96 071 91 34

*

infos@oncodna.com

www.oncodna.com