

Diagnóstico Personalizado del Cáncer

# Test Hereditario Gastrointestinal (16 genes)



**OncoDNA**  
THE CANCER THERANOSTIC COMPANY

## 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 delecciones 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 tomar 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





# Gracias

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

\*

+34 96 071 91 34

\*

[infos@oncodna.com](mailto:infos@oncodna.com)

[www.oncodna.com](http://www.oncodna.com)