



Estudios hereditarios

DIAGNÓSTICO PERSONALIZADO
EN ONCOLOGÍA

INFORMACIÓN ESTUDIOS HEREDITARIOS

El cáncer constituye uno de los problemas de salud pública más importantes a nivel global. Según la Sociedad Española de Oncología Médica, actualmente el cáncer es la segunda causa de muerte en varones en España y la segunda en mujeres. La Organización Mundial de la Salud estima que entre un 30% y un 50% de los cánceres son evitables. Para ello, es necesario reducir los factores de riesgo y aplicar estrategias preventivas con base científica. En este sentido, la aplicación de técnicas de detección de variantes genéticas con predisposición hereditaria al cáncer ha cobrado especial relevancia en la prevención de esta enfermedad.

Se estima que hasta un 10% de los cánceres tienen un componente hereditario. Hay más de 50 síndromes hereditarios de susceptibilidad al cáncer, muchos con fenotipos superpuestos. Los últimos avances en tecnología e investigación en cáncer hereditario han motivado cambios significativos en las opciones de análisis genéticos en cáncer hereditario. Se ha pasado de solicitar BRCA1 y BRCA2 a requerir estudios más amplios: los denominados paneles de genes. En la actualidad, estos paneles pueden incorporar desde 5-6 genes hasta >150.

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 de manera precoz**.

PANEL GENÓMICO

CÓDIGO	PRUEBA	TECNOLOGÍA	TAT
BRCA_PLUS	Cáncer familiar de mama y ovario. Genes: BRCA1, BRCA2, APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53.	NGS	10 días
GEN_000084	Cáncer colorectal. Genes: APC, AXIN2, EPCAM, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, ATM, BLM, CHEK2, GALNT12, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, TP53.	NGS	20 días
GASTRICOH	Cáncer hereditario gástrico: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, CDH1, STK11, BMPR1A, SMAD4, NF1, MEN1, CDKN1B, WRN	NGS	20 días
PANCREASH	Cáncer hereditario de páncreas: BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, ATM, PALB2, TP53, APC, CDKN2A, CDK4, STK11, BMPR1A, SMAD4, NF1, MEN1, CDKN1B, VHL, TSC1, TSC2, PRSS1	NGS	20 días
PROSTATAH	Cáncer hereditario de próstata: BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, ATM, CHEK2, PALB2, TP53, NBN, HOXB13	NGS	20 días
RENALH	Cáncer hereditario renal: PTEN, BAP1, VHL, TSC1, TSC2, MET, FLCN, SDHB, SDHD, SPRED1, WRN, WT1, CDKN1C	NGS	20 días
MELANOMH	Melanoma hereditario: BRCA2, TP53, PTEN, CDKN2A, CDK4, BAP1, RB1, MC1R, TERT, POT1, TERF2, MITF, XPA	NGS	20 días
BRCA1/2	Cáncer familiar de mama y ovario. Genes BRCA1 y BRCA2.	NGS	25 días
PANCANCER	Estudio de 146 genes asociados a cáncer hereditario.	NGS	25 días
MUTACIÓN PUNTUAL	Análisis de mutación puntual.	NGS	15 días



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 **2-5 semanas en función del estudio solicitado** (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 1:

REQUISITOS DE LAS MUESTRAS E INFORMACIÓN DE ENVÍO



Tipo de muestra → Sangre

Requisitos → Extraer sangre en dos tubo EDTA (tapón violeta) de mínimo 6 mL (Adultos/ Niños).

Tipo de muestra → Saliva

Requisitos → En el kit encontrará un dispositivo para la toma de muestra de saliva.

Tipo de muestra → Otra

Requisitos → Consultar con BioSequence-OncoDNA

Condiciones de envío → Consultar con BioSequence-OncoDNA



OncoDNA - Biosequence

Avenida Amado Granell Mesado nº75 - Oficina 8B
46013 Valencia - Spain

+34 96 071 91 34

spain_support@oncodna.com

www.oncodna.com