

Estudio de
cáncer
hereditario
27 GENES



cerba
Internacional

¿Qué es?

El panel de cáncer hereditario es un estudio que analiza 27 genes que incrementan la susceptibilidad de padecer cáncer hereditario. Esta susceptibilidad se transmite entre los miembros de la familia de acuerdo a distintos patrones de herencia.

El mayor y mejor conocimiento de las bases genéticas y moleculares del cáncer, así como nuevas técnicas de imagen y de laboratorio cada vez más sensibles, permiten realizar una medicina preventiva, capaz de identificar a los individuos con alto riesgo de desarrollar ciertos tipos de tumores y de mejorar el pronóstico a largo plazo.

La tecnología permite detectar mutaciones puntuales, inserciones, deleciones y variaciones en el número de copias (CNVs). La selección de los genes viene dada por nuestro personal altamente cualificado y basándose en las recomendaciones de las sociedades científicas, así como de lo descrito en la literatura.

El análisis es posible gracias a la tecnología de secuenciación masiva (NGS) que permite la obtención de resultados de grandes regiones genómicas con una elevada sensibilidad y especificidad.

Nuestra tecnología permite adecuarse a las necesidades del especialista, pudiéndose añadir o modificar los genes que se estimen más adecuados en cada momento.

La identificación de familias e individuos con posibles cánceres hereditarios es importante, ya que sus miembros podrían beneficiarse de medidas eficaces no solo en la detección precoz, sino también en la prevención de tumores.

La atención a las familias con cáncer hereditario requiere de especialistas en consejo genético que realizarán la evaluación individual del riesgo para cada miembro de la familia, y las determinaciones genéticas oportunas.



Mediante el consejo genético, los pacientes con predisposición hereditaria al cáncer reciben información sobre:

- El riesgo de presentar **una neoplasia**.
- La probabilidad de transmitir a su descendencia la **predisposición al cáncer**.
- Pronóstico de cara a la **detección precoz y el abordaje terapéutico** más apropiado.

El panel desarrollado por Cerba incluye un total de 27 genes con implicaciones en el desarrollo de cáncer hereditario de mama y ovario, pero también de próstata, páncreas y melanoma.

PANEL CON LOS GENES ESTUDIADOS

| | |
|---------------|---------------|
| BRCA 1 | MSH6 |
| BRCA 2 | MUTYH |
| APC | NBN |
| ATM | PALB2 |
| BARD1 | CDK4 |
| BRIP1 | PMS2 |
| CDH1 | CDKN2A |
| CHEK2 | PTEN |
| EPCAM | RAD50 |
| BMPR1A | RAD51C |
| MLH1 | RAD51D |
| MRE11A | STK11 |
| MSH2 | TP53 |
| | SMAD4 |

Proceso



Extracción de 5 mL de sangre EDTA.



Recepción y análisis de la muestra en nuestro laboratorio.



Envío del informe en 45 días laborables.



Tu médico te explicará los resultados.

Indicaciones

Es un estudio **recomendado para mujeres y hombres que presenten antecedentes personales o familiares de cáncer**.

¿Qué incluye el informe?

- Listado de variantes patogénicas o probablemente patogénicas y variantes de significado incierto detectadas en cada individuo de acuerdo a los criterios establecidos por la American College of Medical Genetics (ACMG).
- Descripción de la variante detectada y su asociación con el cáncer.
- Patrón de herencia.

Resultados

Elaboramos un informe con diversos apartados en los que se detallan los motivos del estudio, los resultados obtenidos, así como su interpretación para finalmente detallar la metodología aplicada para la realización de la prueba.

Se incluye, asimismo, una bibliografía con las referencias bibliográficas de los programas utilizados, así como en el caso de resultados patogénicos / VOUS, las referencias que apoyan las interpretaciones de los resultados obtenidos en caso de que se encuentren descritas.

Se incluye un servicio de asesoramiento genético por parte de los especialistas de Cerba Internacional, así como las recomendaciones con base a los resultados obtenidos por parte de nuestro equipo.





@cerbalaboratorios

@cerbainternacional



Contacto de Atención al Cliente

atcl@cerba.com

937 272 233

www.cerba.com