

BRCA⁺¹⁶ GENES

Predisposición hereditaria a cáncer de mama, ovario y endometrio

BRCA⁺¹⁶ GENES

Cada año se diagnostican a nivel mundial más de 1.600.000 nuevos casos de cáncer de mama y más de 230.000 de cáncer de ovario. Entre el 5-10% de los casos de cáncer de mama y aproximadamente el 20% de cáncer de ovario son hereditarios. Estos casos de cáncer hereditario están frecuentemente asociados con mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*, ambos son genes supresores de tumores implicados en el mantenimiento de la integridad del ADN.

Existen otros genes relacionados con estos tipos de cáncer que deben estudiarse para proporcionar una información más completa al profesional sanitario, ya que se estima que únicamente alrededor del 25% de los casos de cáncer de mama y ovario hereditario se deben a mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*.

Aproximadamente 1 de cada 8 mujeres es diagnosticada con cáncer de mama a lo largo de la vida.

Test BRCA⁺¹⁶ GENES

Panel genético que incluye el análisis de los genes *BRCA1* y *BRCA2* + 16 genes relacionados con el cáncer de mama, ovario y endometrio.

BRCA⁺¹⁶ GENES ha sido diseñado y desarrollado por los expertos en genética del grupo SYNLAB, en línea con las guías de la NCCN (*National Comprehensive Cancer Network*), incluyendo los genes más relevantes para los que las guías recomiendan un manejo específico del paciente.



<i>ATM</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>
<i>BRIP1</i>	<i>CDH1</i>	<i>CHEK2</i>
<i>EPCAM</i>	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>
<i>MSH6</i>	<i>NBN</i>	<i>PALB2</i>
<i>PMS2</i>	<i>PTEN</i>	<i>RAD51C</i>
<i>RAD51D</i>	<i>STK11</i>	<i>TP53</i>

Los genes incluidos en **BRCA⁺¹⁶ GENES** 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.

El análisis se realiza mediante secuenciación NGS (*Next Generation Sequencing*) con lecturas paired-end, lo que permite detectar cualquier mutación patogénica o variante de significado incierto. Adicionalmente, se realiza el análisis de grandes deleciones o duplicaciones en los genes *BRCA1*, *BRCA2* y *EPCAM* mediante MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*).

Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas detectadas se confirman mediante secuenciación Sanger.

Aproximadamente el 50% de las mujeres con mutaciones en los genes *BRCA1* o *BRCA2* no tienen antecedentes familiares de cáncer de mama u ovario.

Ventajas del test BRCA⁺¹⁶ GENES

- ✓ Incluye los genes con evidencia científica sólida relacionados con estos tipos de cáncer, para los cuales hay descrito un manejo específico del paciente en las guías de la NCCN, no sólo *BRCA1* y *BRCA2*.
- ✓ Secuenciación NGS con lecturas paired-end + duplicaciones y deleciones en *BRCA1*, *BRCA2* y *EPCAM* + confirmación de resultados positivos mediante secuenciación Sanger.
- ✓ Toma de muestra disponible en sangre y saliva.
- ✓ Informe de resultados completo y sencillo.
- ✓ Clasificación y estudio de variantes con las bases de datos más completas.
- ✓ Resultados en 10 días laborables.
- ✓ Realizado en Europa, en los laboratorios de SYNLAB.
- ✓ Desarrollado por el equipo de expertos en genética del grupo SYNLAB, proveedor líder en servicios de diagnóstico médico en Europa.
- ✓ Consejo genético al especialista sin coste adicional, para evaluar las implicaciones del resultado en el paciente y sus familiares en caso de necesitarlo.

Resultados del test BRCA⁺¹⁶ GENES

Se reportan las **mutaciones patogénicas**, **mutaciones probablemente patogénicas** y **variantes de significado incierto** (variantes sospechosas pero sin evidencia determinante de patogenicidad) detectadas.

Indicaciones

El test **BRCA⁺¹⁶ GENES** está indicado en:

- Mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama (femenino o masculino) y/u ovario.
- Mujeres con familiar afecto de síndrome de cáncer familiar.
- Pacientes que padecen este tipo de tumores con el fin de determinar su posible carácter hereditario.
- Mujeres ≥ 30 años sin antecedentes familiares, para determinar el riesgo genético de cáncer de mama y ovario hereditario y poder evaluar las diferentes opciones preventivas y de cribado.

Requisitos

No es necesario estar en ayunas.

Muestra: 2 tubos de 3 ml de sangre total EDTA o saliva (dispositivo OG-510) en kit específico.

Documentación: Peticionario y Consentimiento Informado específicos, incluyendo informe clínico si procede.