

Panel integral OrygenDx® para Cáncer Hereditario



El cáncer es una enfermedad de perfiles genéticos multigénicos e importante asociación con estilos de vida y factores del entorno del paciente. Cuando un cáncer es ocasionado por mutaciones que se han heredado de los padres, aumentan el riesgo y probabilidad de que familiares de primer grado posean las mismas variaciones genéticas que dan inicio a la neoplasia en estudio. Estos se categorizan como cáncer hereditario. Estudios genéticos para cáncer hereditario principalmente se realizan desde una muestra de sangre periférica y se estudian en esta la totalidad de genes relacionados con el tipo de cáncer del paciente por secuenciación de nueva generación. Estas pruebas también se pueden realizar en individuos sanos, cuando se requiere conocer el estado portador de mutaciones heredadas que pudieran dar inicio a un cáncer hereditario. Los análisis se basan en la comparación de datos mundiales reportados en bases de datos bioinformáticas que han relacionado mutaciones precisas con diferentes tipos de cáncer hereditario, adicional a la información que se pueda tener sobre la historia clínica y genómica de familiares de los pacientes en estudio que hallan tenido reportes de cáncer.

¿Quiénes deben realizarse la prueba?

Algunas señales de alerta asociadas al alto riesgo de un cáncer hereditario son:

- Adultos con historia personal o familiar sugestiva de padecer cáncer hereditario.
- Diagnóstico de cáncer antes de los 50 años de edad.
- Más de un cáncer primario en un solo individuo.
- Múltiples personas afectadas por cáncer en una misma familia.

Es importante indicar que esta prueba está diseñada para detectar individuos que puedan tener una variante patogénica en la línea germinal, por lo que no debe ser realizada en muestras de tumor.

¿Cuáles son los potenciales beneficios?

Los pacientes identificados con susceptibilidad hereditaria al cáncer pueden beneficiarse al acceder a un plan de seguimiento que permita gestionar mejor su riesgo a padecer cáncer, así mismo, conocer el gen específico involucrado puede guiar el manejo clínico. Uno de los principales beneficios radica en que los familiares del paciente pueden someterse a este tipo de pruebas con el fin de definir su riesgo ya que, si se identifica una variante patogénica en el paciente, los parientes cercanos (hijos, hermanos, padres) podrían tener hasta un 50% de posibilidades de padecer la enfermedad, y en algunos casos, la detección se podría realizar desde la infancia.

Panel Integral de 127 genes

AIP, ALK, APC, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTC1, CTNNA1, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, DKC1, EGLN1, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXT1, EXT2, EZH2, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, HRAS, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NHP2, NOP10, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC45A2, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TINF2, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, TYR, VHL, WRAP53, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2

Dentro del portafolio se ofrece analizar paneles específicos para diferentes tipos de cáncer o personalizar la lista de genes deseados.

Cáncer de mama y ovario (22 genes)

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

Cáncer gástrico (22 genes)

APC, BMPR1A, CDH1, CTNNA1, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, SMAD4, STK11, TP53

Cáncer renal/urinario (27 genes)

BAP1, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

Cáncer de tiroides (7 genes)

APC, CHEK2, DICER1, PRKAR1A, PTEN, RET, TP53

Cáncer de próstata (12 genes)

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2, TP53

Sarcoma (26 genes)

APC, BLM, CDKN1C, DICER1, EPCAM, FH, HRAS, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PDGFRA, PMS2, PRKAR1A, PTCH1, RB1, RECQL4, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SUFU, TP53, WRN

Cáncer colorrectal (22 genes)

APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAN1, GALNT12, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53

Malignidad Hematológica (16 genes)

ATM, BLM, CEBPA, EPCAM, GATA2, HRAS, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PMS2, RUNX1, TERC, TERT, TP53

Cáncer del sistema nervioso (27 genes)

ALK, APC, ATM, DICER1, EPCAM, HRAS, LZTR1, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL

Paraganglioma - Feocromocitoma (11 genes)

FH, MAX, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

Melanoma (13 genes)

BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MC1R, MITF, POT1, PTEN, RB1, SLC45A2, TP53, TYR

Cáncer pancreático (22 genes)

APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL

¿Qué resultado esperar?

Positivo

Significa que se identificó una mutación que causa un mayor riesgo de padecer cáncer. Su riesgo a sufrir de este tipo de cáncer u otras condiciones de salud también puede aumentar, dependiendo del gen involucrado. Sin embargo, la presencia de estos genes no significa que obligatoriamente padecerá de la enfermedad. Su médico puede usar esta información para personalizar su atención, lo que podría incluir cambios en sus hábitos y estilo de vida, mayor frecuencia para realizar exámenes preventivos y de tamizaje, cirugía preventiva, uso y dosis de medicamentos.

Negativo

Indica que no se identificó una mutación en los genes asociados al riesgo de padecer de cáncer en usted o su familia. Sin embargo, también puede significar que el gen que aumenta el riesgo no se incluyó en la prueba ordenada, o que no se conoce actualmente. Su médico puede utilizar un resultado negativo para continuar su tratamiento, o puede considerar otro tipo de prueba genética.

Variante de Significado Incierto (VUS)

Para este tipo de variantes su papel en las diferentes patologías aun no se encuentra totalmente comprobado mediante evidencia científica, por lo cual se necesita más investigación para determinar si la variante es importante o no, y debe tratarse como un resultado negativo hasta que haya más información disponible. Su médico puede hacer un seguimiento con el laboratorio en el futuro para verificar si existe mayor evidencia científica acerca de esta variante.

¿Cómo ordenar?

Código CUPS: 90.8.4.20

Prueba*: Estudio molecular de genes específicos

Descripción: Tipo de cáncer que se sospecha, seguido de una breve historia familiar.

*Pruebas realizadas en el país por el Laboratorio Médico Echavarría - OrygenDx, las cuales están cubiertas por la resolución 3512 de 2019

Requerimientos de la prueba



Sangre:

2 tubos EDTA 4 mL, tapa lila



Tiempo de entrega:

50 días hábiles a partir de la recepción de la muestra en el laboratorio

No requiere ayuno

Se debe adjuntar historia clínica y consentimiento informado del paciente

ORIGENDX®

Alianza:

Genoma CES
Biotechnologies

 Laboratorio Médico
Echavarría

Contáctenos:

Teléfono
(+57) 4 444-8359
(+57) 4 444 4343

Dirección
Carrera 46 # 14 - 165,
Medellín, Antioquia - Colombia

Website
OrygenDX.com

Email
info@orygendx.com