

HC-GEN TEST:

HEREDITARY CANCER GEN TEST PARA PRUEBAS CLÍNICAS E INVESTIGACIÓN



AC-Gen Reading Life es un centro privado de diagnóstico genético, autorizado por el sistema nacional de salud de España. La compañía centra sus esfuerzos en ofrecer servicios avanzados de utilidad clínica mediante la aplicación de tecnología de secuenciación masiva o NGS (Next Generation Sequencing)

HC-Gen Test es un panel de secuenciación masiva que analiza simultáneamente 37 genes y 89 SNP relacionados con un incremento en el riesgo a padecer una amplia gama de tipos de cáncer. Entre otros, cáncer de mama, ovario, útero, colon y páncreas hereditario. Las mutaciones en cada uno de estos genes pueden ser consideradas como raras de forma individual, en conjunto representan un amplio espectro de la susceptibilidad a cáncer hereditario. Este panel es adecuado especialmente a familias que comparten características de varios síndromes de cáncer hereditario.

Genes y regiones analizados en el Hereditary Cancer Gen Test.

Relación de los diferentes genes con los principales síndromes de cáncer hereditario.

GENES	BreastSeq	OvaSeq	ColonSeq	PancSeq
BRCA1	✓	✓		✓
BRCA2	✓	✓		✓
ATM	✓	✓		✓
BARD1	✓	✓		
BRIP1	✓	✓		
FAM175A	✓	✓		
MRE11A	✓	✓		
NBN	✓	✓		
RAD50	✓	✓		
RAD51D	✓	✓		
RAD51C	✓	✓		
XRCC2	✓	✓		
89SNP	✓	✓		
PALB2	✓	✓		✓
STK11	✓	✓	✓	✓
CHEK2	✓	✓	✓	
PTEN	✓	✓	✓	
TP53	✓	✓	✓	✓
CDH1	✓	✓	✓	
MUTYH	✓	✓	✓	
MLH1		✓	✓	✓
MSH2		✓	✓	✓
MSH6		✓	✓	✓
EPCAM		✓	✓	✓
PMS2		✓	✓	✓
APC			✓	✓
BMPR1A			✓	
SMAD4			✓	
AXIN2			✓	
BLM			✓	
ENG			✓	
KIT			✓	
MLH3			✓	
MSH3			✓	
PDGFRA			✓	
PIK3CA			✓	
PMS1			✓	
SCG5			✓	

¡En AC-Gen Reading Life realizamos todos los procesos dentro de nuestras instalaciones!

Desde la recepción de la muestra hasta el Consejo Genético

HC-GEN TEST:

HEREDITARY CANCER GEN TEST PARA PRUEBAS CLÍNICAS E INVESTIGACIÓN



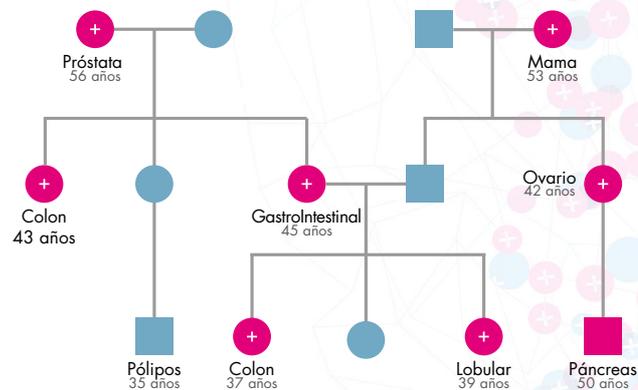
Ventajas de la tecnología NGS

1. La tecnología NGS permite abordar el estudio de múltiples genes por un coste y tiempo similar al que se empleaba en estudiar uno o dos genes por otras metodologías.
2. La secuenciación masiva supera el enfoque de los microarrays, al no estar limitada a mutaciones conocidas de una población concreta.
3. La tecnología NGS ofrece la mejor relación coste/beneficio en el diagnóstico de enfermedades de origen genético-hereditario.

El diagnóstico genético mediante secuenciación NGS de los genes analizados en el **HC-Gen test** incluye además la validación de las mutaciones detectadas mediante secuenciación Sanger. El informe clínico resultante conlleva una interpretación exhaustiva de los resultados a través de un análisis detallado de las variantes de ADN detectadas y por lo tanto, proporciona información útil y de relevancia para el diagnóstico y prevención del cáncer hereditario.

La detección de mutaciones responsables de la enfermedad permite analizar de una forma más rápida y económica esa misma variante de ADN en el resto de familiares.

Ejemplo de árbol genealógico en el que destacan múltiples casos de cáncer en una misma familia y donde podría encajar una presunción de síndrome canceroso hereditario. En este caso sería apropiado realizar el **Hereditary Cancer Gen Test**.



Criterios de alerta comunes para cáncer hereditario

- Cáncer diagnosticado a una edad prematura (<50 años)
- Cáncer diagnosticado a través de diferentes generaciones (herencia dominante).
- Pacientes con múltiples casos de cáncer. Bilateralidad, ipsilateralidad.

Descripción del Test

HC-Gen Test es un panel de secuenciación dirigida o Target-NGS que permite la detección de mutaciones en 37 genes mediante la secuenciación masiva de sus regiones codificantes, junto con 25 nucleótidos de los intrones que los flanquean. El Test incluye la detección de 89 SNP descritos en la bibliografía en relación con cáncer de mama y ovario hereditario. El ADN genómico del paciente se extrae usando procedimientos estándar. El enriquecimiento de las regiones seleccionadas para el análisis se realiza mediante digestión y amplificación con cebadores solapantes a cada gen de interés. Seguidamente se procede a realizar la secuenciación masiva de las regiones de interés. La información extraída se procesa a través de un exhaustivo análisis bioinformático. Las variantes de ADN detectadas de interés clínico son verificadas mediante secuenciación Sanger. La sensibilidad del método de análisis es del 96-99% para las mutaciones descritas.

Solicitud de estudio

Puede encontrar nuestro formulario de solicitud de estudio en nuestra web:
<http://www.ac-gen.es/solicitud-estudio.html>

Los requisitos para el envío de muestras son:

- Sangre periférica: 5-10 ml de sangre periférica. Recomendable envío a T° 4-8 °C.
- Saliva: Recogida con el kit suministrado por nuestro laboratorio.
- ADN genómico 10 µg, preferiblemente diluido a 200 ng/µl. DNA OB 260_280 ratio (1,8-1,9). Recomendable envío a T° 4-8 °C.

Dirección de envío:
AC-Gen Reading Life S.L.
(Att LABORATORIO)
Parque Científico Uva
Edif. CTTA 2ª planta
Paseo de Belén nº9
Valladolid-47011-España

Llámanos y nosotros nos encargamos del envío de las muestras

Más información: info@acgen.es www.ac-gen.com