

## BREASTSEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER DE MAMA



**BreastSeq** es un panel de secuenciación masiva (NGS) o ultrasecuenciación que analiza de forma simultánea 19 genes y 76 SNP relacionados con la susceptibilidad a padecer cáncer de mama hereditario.

El cáncer de mama es el tumor más frecuente en las mujeres occidentales. Aproximadamente afecta a 1 de cada 8 mujeres (12,29%) padece cáncer de mama a lo largo de su vida. El cáncer de mama es una enfermedad compleja y multifactorial causada por factores genéticos y ambientales. Diversos estudios han demostrado que entre el 5 y el 10 % de los casos de tumores de mama tienen un componente hereditario específico.

En la actualidad cáncer de mama hereditario puede ser explicado por mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 en un 15% de los casos. No obstante, en los últimos años otros genes han sido identificados por su relación con el cáncer de mama hereditario. El conocimiento actual sugiere que mutaciones en los genes analizados en el panel **BreastSeq** pueden conferir un riesgo entre el 25-80% de padecer cáncer de mama a lo largo de la vida.

Algunos de estos genes también se asocian con un mayor riesgo de padecer otros tipos de cáncer como: *PALB2* con cáncer de páncreas, *RAD50* con cáncer de ovario o *TP53* con diferentes sarcomas. Además, se ha incluido la detección de 76 SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*) asociados a cáncer de mama en recientes estudios de GWAS (*Genome-wide association study*).

### Genes y regiones incluidos en el panel BreastSeq.

Estimación de riesgo asociado a mutaciones en dichos genes en función de la bibliografía.

GENES	RIESGO	REFERENCIA
BRCA1	40-80%	<a href="#">Miki et al., 1994</a>
BRCA2	20-85%	<a href="#">Wooster et al., 1995</a>
ATM	15-20%	<a href="#">Renwick et al., 2006</a>
BARD1	Variable	<a href="#">Ghimenti et al., 2002</a>
BRIP1	Variable	<a href="#">Seal et al., 2006</a>
FAM175A	Variable	<a href="#">Solyom et al., 2012</a>
MRE11A	Variable	<a href="#">Bartkova et al., 2008</a>
NBN	Variable	<a href="#">Seemanová et al., 2007</a>
RAD50	Variable	<a href="#">Heikkinen et al., 2006</a>
RAD51D	Variable	<a href="#">Osher et al., 2012</a>
RAD51C	Variable	<a href="#">Somyajit et al., 2010</a>
XRCC2	Variable	<a href="#">Park et al., 2012</a>
76 SNP	Bajo	<a href="#">Bahcall, 2013</a>
PALB2	20-40%	<a href="#">Erkko et al., 2007</a>
STK11	57-81%	<a href="#">Hearle et al., 2006</a>
CHEK2	25-37%	<a href="#">Walsh et al., 2007</a>
PTEN	25-50%	<a href="#">Tan et al., 2012</a>
TP53	56-90%	<a href="#">Walsh et al., 2006</a>
CDH1	60%	<a href="#">Pharoah PD et al., 2001</a>
MUTYH	Variable	<a href="#">Rennert et al., 2012</a>

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

Desde la recepción de la muestra hasta el Consejo Genético

# BREASTSEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER DE MAMA



## 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.

## Indicación

En relación a las recomendaciones internacionales **BreastSeq** es adecuado para personas con antecedentes personales o familiares de acuerdo a los siguientes criterios:

• Cáncer de mama a edad temprana (<50 años) o cáncer bilateral.
• Dos cánceres primarios de mama o cáncer de mama y ovario.
• Cáncer de mama masculino.
• Poblaciones étnicas de riesgo.

Un diagnóstico molecular preciso puede ayudar a estimar el riesgo a padecer cáncer personal y familiar, establecer medidas de prevención de cáncer adecuadas a cada paciente y valorar opciones quirúrgicas.

## Descripción del Test

**BreastSeq Test** es un panel de secuenciación dirigida o Target-NGS que permite la detección de mutaciones en 19 genes mediante la secuenciación masiva de las regiones codificantes de estos genes, junto con 25 nucleótidos de los intrones que los flanquean. Además, Se incluye la detección de 76 SNP descritos en la bibliografía en relación con el cáncer de mama 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 la secuenciación masiva. 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 Tª 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 Tª 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](mailto:info@acgen.es) [www.acgen.com](http://www.acgen.com)