

OVASEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER DE OVARIO, ÚTERO Y MAMA



OvaSeq es un panel de secuenciación masiva (NGS) o ultrasecuenciación que analiza de forma simultánea, 24 genes y 89 SNP relacionados con la susceptibilidad a padecer cáncer de ovario, útero y mama hereditario.

El cáncer de ovario es el quinto tumor más frecuente en las mujeres, se estima que 1 de cada 71 (1,4%) de las mujeres padece cáncer de ovario a lo largo de su vida. Por su parte el cáncer de útero afecta a 1 de cada 38 mujeres (2,61%). Mientras que 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.

En la actualidad cáncer de mama y ovario hereditario puede ser explicado por mutaciones en los genes de alta penetrancia BRCA1 y BRCA2 en un 10-18% de los casos. No obstante, en los últimos años otros genes han sido identificados por su relación con el cáncer de mama y ovario hereditario. Otros genes relacionados con el síndrome de Lynch pueden aumentar significativamente el riesgo a padecer cáncer de útero y ovario, mientras que otros como PTEN pueden incrementar el riesgo de aparición de cáncer de mama y útero. Aunque BRCA1 y BRCA2 son responsables de la mayoría de los casos de cáncer de ovario hereditario, una proporción significativa de casos de cáncer de mama, ovario y útero puede ser atribuida a mutaciones en otros genes. Esta diversidad genética hace que el **OvaSeq** sea un test ideal para abordar el análisis de este tipo de pacientes.

Genes y regiones incluidos en el panel OvaSeq.

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

GENES	RISK	REFERENCE
BRCA1	40-80%	Miki et al., 1994
BRCA2	20-85%	Wooster et al., 1995
ATM	15-20%	Renwick et al., 2006
BARD1	Variable	Ghimenti et al., 2002
BRIP1	Variable	Seal et al., 2006
FAM175A	Variable	Solyom et al., 2012
MRE11A	Variable	Bartkova et al., 2008
NBN	Variable	Seemanová et al., 2007
RAD50	Variable	Heikkinen et al., 2006
RAD51D	Variable	Osher et al., 2012
RAD51C	Variable	Somyajit et al., 2010
XRCC2	Variable	Park et al., 2012
89 SNP	Bajo	Bahcall, 2013
PALB2	20-40%	Erkko et al., 2007
STK11	57-81%	Hearle et al., 2006
CHEK2	25-37%	Walsh et al., 2007
PTEN	25-50%	Tan et al., 2012
TP53	56-90%	Walsh et al., 2006
CDH1	60%	Pharoah PD et al., 2001
MUTYH	Variable	Rennert et al., 2012
MLH1	20-60%	Abdel-Rahman VW et al., 2006
MSH2	20-60%	
MSH6	20-60%	
PMS2	20-60%	Hedge MR y Roa BB, 2009

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

Desde la recepción de la muestra hasta el Consejo Genético

OVASEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER DE OVARIO, ÚTERO Y 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

OvaSeq está indicado para personas con antecedentes personales o familiares de acuerdo a los siguientes criterios:

• Cáncer de mama y ovario
• Dos o más casos de cáncer de ovario.
• Cáncer de mama y útero
• Cáncer de ovario, útero y/o colon.
• Cáncer de mama, ovario o útero diagnosticado a una edad temprana (50 años)

Un diagnóstico molecular preciso puede ayudar a estimar el riesgo a padecer cáncer hereditario, establecer medidas de prevención de cáncer adecuadas a cada paciente y valorar opciones quirúrgicas. En algunos casos existen recomendaciones de tratamiento, por ejemplo evitar tratamiento de radioterapia en pacientes con mutaciones en TP53 o el uso de inhibidores de poli (ADP-ribosa) polimerasa en pacientes con mutaciones en los genes BRCA (Bayraktar y Glück, 2012).

Descripción

OvaSeq Test es una panel de secuenciación dirigida o Target-NGS que permite la detección de mutaciones en 24 genes mediante la secuenciación masiva de sus regiones codificantes, junto con 25 nucleótidos de los intrones que los flanquean. Además, se incluye la detección de 89 SNP descritos en la bibliografía.

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 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 2º planta
Paseo de Belén nº9
Valladolid-47011-España

¡Llámanos y nosotros nos encargamos del envío de las muestras

Más información: info@acgen.es www.acgen.com