

## COLONSEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER COLORECTAL



**ColonSeq** es un panel de secuenciación masiva (NGS) o ultrasecuenciación que analiza de forma simultánea 24 genes relacionados con la susceptibilidad a padecer diferentes tipos de cáncer de colorrectal hereditario.

El cáncer de colorrectal es la segunda causa de muerte por tumor en el mundo occidental. Se estima que 1 de cada 20 (5,2%) personas padecen cáncer de colorrectal a lo largo de su vida.

La mayoría de los casos de cáncer colorrectal son esporádicos, sin embargo se estima que al menos el 25% son de origen familiar. Un subconjunto de los mismos muestra una fuerte etiología genética. Al igual que en la mayoría de las formas de cáncer la prevención y una detección temprana es fundamental. Se han caracterizado diferentes síndromes asociados con la aparición de cáncer de colon.

**ColonSeq** es una herramienta de análisis que permite analizar los principales genes relacionados con los síndromes cancerosos de colon, como el síndrome de Lynch, poliposis adenomatosa familiar, poliposis asociada a MUTYH, trastornos relacionados con PTEN, síndrome de Li-Fraumeni, poliposis juvenil, cáncer gástrico difuso o el síndrome de Peutz-Jeghers.

### Genes incluidos en el panel ColonSeq y síndromes asociados.

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

GENES	SINDROME	RIESGO	REFERENCIA
PTEN	Asociado a síndrome de Cowden	10%	<a href="#">Orloff y Eng et al., 2008</a>
TP53	Asociado a síndrome de Li-Fraumeni	Variable	<a href="#">Olivier M et al., 2003</a>
STK11	Asociado a síndrome de Peutz-Jeghers	39%	<a href="#">Hearle et al., 2006</a>
CDH1	Asociado a cáncer gástrico difuso	Variable	<a href="#">Guilford P et al., 2010</a>
MSH3	Cáncer de colon no polipósico (HNPCC)	Variable	<a href="#">Hedge MR y Roa BB, 2009</a>
MLH1	Síndrome de Lynch, HNPCC	40-80%	<a href="#">Abdel-Rahman WV et al., 2006</a>
MSH2	Síndrome de Lynch, HNPCC	40-80%	
MSH6	Síndrome de Lynch, HNPCC	20-44%	
EPCAM	Síndrome de Lynch, HNPCC	40-80%	
PMS2	Síndrome de Lynch, HNPCC	15-20%	
PMS1	Síndrome de Lynch, HNPCC	Variable	
BLM	Múltiple	Variable	
CHEK2	Múltiple	24-37%	<a href="#">Cybulski et al., 2004</a>
PIK3CA	Múltiple	Variable	<a href="#">Miyaki et al., 2007</a>
MLH3	Múltiple	Variable	<a href="#">Wu et al., 2001</a>
AXIN2	Oligodontia-Cáncer colorrectal	Variable	<a href="#">Lammi et al., 2004</a>
MUTYH	Poliposis asociada a MUTHY	35-63%	<a href="#">Rennert et al., 2012</a>
BMPR1A	Poliposis Juvenil	17-68%	<a href="#">Van Hattem et al., 2008</a>
SMAD4	Poliposis Juvenil		<a href="#">Van Hattem et al., 2008</a>
ENG	Poliposis Juvenil		<a href="#">Sweet et al., 2005</a>
APC	Poliposis adenomatosa familiar (FAP)	90%	<a href="#">Pedace L et al., 2008</a>
SCG5	Síndrome polipósico hereditario mixto	Variable	<a href="#">Jaeger et al., 2012</a>
PDGFRA	Tumor de estroma gastrointestinal (GIST)	Variable	<a href="#">Joensuu et al., 2013</a>
KIT	Tumor de estroma gastrointestinal (GIST)		

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

Desde la recepción de la muestra hasta el Consejo Genético

# COLONSEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER COLORECTAL



## 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

Determinados patrones del cáncer de colon, como pólipos en el colon o las características del tumor en una determinada familia, pueden dirigir el diagnóstico hacia un determinado tipo de cáncer de colon. No obstante, el **Test ColonSeq** puede ser de fundamental en casos de incertidumbre y como a nivel preventivo.

El conocimiento acerca de la susceptibilidad genética a padecer cáncer de colon puede ayudar al manejo clínico del paciente, sugiriendo revisiones periódicas más frecuentes como colonoscopias o considerar una colectomía profiláctica en pacientes con mutaciones patogénicas en genes como APC o MLH1.

## Descripción del Test

**ColonSeq Test** es un 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.

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 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.ac-gen.com](http://www.ac-gen.com)