

# PANCSEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER DE PÁNCREAS HEREDITARIO



**PancSeq** es un panel de secuenciación masiva (NGS) o ultrasecuenciación que analiza de forma simultánea 12 genes relacionados con la susceptibilidad a padecer cáncer de páncreas hereditario.

El cáncer de páncreas es la cuarta causa de muerte por tumor en el mundo occidental. Mientras que la tasa de cáncer de los principales tipos de cáncer (mama, próstata, pulmón y colon) ha mostrado una tendencia a la baja. En los últimos años, la tasa de cáncer de páncreas ha aumentado a un ritmo de 0,9% anual. Lamentablemente el cáncer de páncreas es una enfermedad difícilmente tratable. La identificación de grupos de riesgo de cáncer de páncreas podría mejorar su pronóstico. El síndrome de Peutz Jeghers, la pancreatitis hereditaria y tener una historia familiar de cáncer de páncreas son los factores de riesgo más claramente relacionados, si bien otros, como la edad avanzada y el tabaquismo, han de tenerse en cuenta.

La mayoría de los casos de cáncer de páncreas son esporádicos. Diferentes estudios han concluido que entre el 5-10% de los casos de cáncer de páncreas son de origen familiar, sobre todo en aquellas familias en las que existen varias personas afectadas. Se conocen múltiples genes implicados en la susceptibilidad a padecer cáncer de páncreas. El panel **PancSeq** ofrece la posibilidad de un estudio simultáneo y preciso de 12 genes relacionados con el cáncer de páncreas hereditario.

## Genes incluidos en el panel PancSeq.

Genes conocidos asociados al cancer de páncreas en función de la bibliografía científica

| GENES | REFERENCIA                               |
|-------|------------------------------------------|
| BRCA1 | <a href="#">Chen S et al., 2007</a>      |
| BRCA2 | <a href="#">Couch F et al., 2007</a>     |
| ATM   | <a href="#">Roberts N et al., 2011</a>   |
| PALB2 | <a href="#">Slater EP et al., 2010</a>   |
| STK11 | <a href="#">Lim W et al., 2004</a>       |
| TP53  | <a href="#">Olivier M et al., 2003</a>   |
| MLH1  | <a href="#">Kastrinos F et al., 2009</a> |
| MSH2  |                                          |
| MSH6  |                                          |
| PMS2  |                                          |
| APC   | <a href="#">Shin E et al., 2012</a>      |
| CDH1  | <a href="#">Guilford P et al., 2010</a>  |

## 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

Aunque la bibliografía ha descrito que mutaciones en los genes incluidos en el panel **PancSeq** están implicadas en un aumento en el riesgo a padecer cáncer de páncreas, los valores relativos al riesgo no están del todo definidos. No obstante, dependiendo de la mutación detectada en alguno de estos genes puede ser recomendable revisiones más frecuentes, opciones de reducción de riesgo y/o cambios en el tratamiento del cáncer

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

Desde la recepción de la muestra hasta el Consejo Genético

# PANCSEQ: TEST GENÉTICO NGS PARA CÁNCER DE PÁNCREAS HEREDITARIO



## Descripción del Test

**PancSeq Test** es un panel de secuenciación dirigida o Target-NGS que permite la detección de mutaciones en 12 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)