



PANEL AMPLIADO DE CÁNCER DE MAMA

**Tu análisis genético para cáncer de mama y ovario
LA PREVENCIÓN ESTÁ EN TUS MANOS**

TECNOLOGÍA APLICADA

Secuenciación completa mediante NGS – Next Generation Sequencing – de 26 genes implicados en cáncer hereditario en mujeres:

BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, NF1, EPCAM, SMARCA4, HOXB13.

Incluye el análisis completo de los genes reflejados en el listado, el análisis de regiones flanqueantes y el estudio de variantes en el número de copias (deleciones/duplicaciones).

La cobertura del estudio es del 100%, cubriéndose por Sanger las regiones que no cumplen los criterios mínimos. La profundidad de cobertura media es superior a 200X. Estas características técnicas le confieren una gran capacidad diagnóstica.

CRITERIOS INTERNACIONALES

Criterios para la evaluación del riesgo genético* (Pacientes con más de un 20%-25% de posibilidades de tener una predisposición hereditaria al cáncer de mama y de ovario):

- Mujeres con cáncer de mama a la edad de ≤ 40 años.
- Mujeres con cáncer de ovario, cáncer peritoneal primario o cáncer de las trompas de Falopio de alto grado histológico seroso a cualquier edad.
- Mujeres con cáncer de mama bilateral (sobre todo si se diagnosticó el primer caso de cáncer de mama a la edad de ≤ 50 años).
- Mujeres con cáncer de mama a la edad de ≤ 50 años y un pariente cercano con cáncer de mama a la edad de ≤ 50 años.
- Mujeres de ascendencia judía asquenazi con cáncer a la edad de ≤ 50 años.
- Mujeres con cáncer de mama a cualquier edad y 2 o más familiares con cáncer de mama a cualquier edad (sobre todo si al menos 1 caso de cáncer de mama se diagnostica a la edad de ≤ 50 años).
- Mujeres, no afectadas con un familiar cercano, que cumplen uno de los criterios anteriores.
- Mujeres con cáncer de mama triple negativo (ER/PR negativo, HER2 negativo).

Criterios para el asesoramiento del riesgo genético en CMOH* (Pacientes con más de un 5% y un 10% de posibilidades de tener una predisposición hereditaria al cáncer de mama y de ovario):

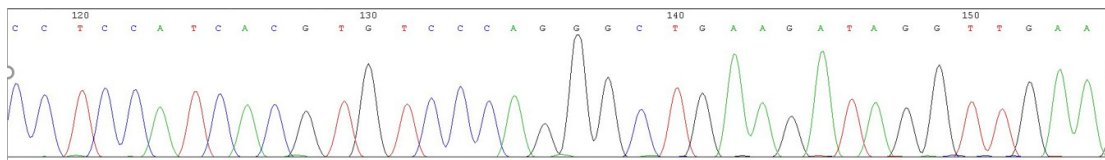
- Mujeres con antecedentes personales de cáncer de mama o de ovario.
- Mujeres con cáncer de ovario y un pariente de primer grado con cáncer de ovario o cáncer de mama antes de la menopausia o ambos.
- Mujeres con cáncer de mama a la edad de ≤ 50 años y un pariente cercano con cáncer de ovario o de un cáncer de mama masculino a cualquier edad.
- Mujeres de ascendencia judía asquenazi con cáncer de ovario.
- Mujeres de ascendencia judía asquenazi con diagnóstico de cáncer de mama a la edad de ≤ 40 años.

- Cualquier mujer con ovario seroso de alto grado, peritoneal primario o cáncer de las trompas de Falopio.
- Mujeres con un pariente cercano con una mutación conocida de BRCA1 o BRCA2.
- Mujeres con antecedentes familiares indicativos de síndrome de Lynch (CCHNP) como el cáncer de colon (sobre todo si se diagnostica antes de los 50 años) o el cáncer de endometrio, de ovario, gástrico o del tracto renal.

* Guías de práctica clínica en cáncer ginecológico y mamario. SEOM; SEAP-IAP; SEGO y recomendaciones de la ASGO y de la OMS

OTROS TIPOS DE CÁNCER HEREDITARIO RELACIONADOS CON EL CÁNCER DE MAMA

- **Mutaciones germinales en BRCA1 y BRCA2 (CMOH).**
- **Síndrome de Lynch:** Cáncer colorrectal hereditario no polipósico o (CCHNP). Está causado por mutaciones en genes de reparación del ADN (MLH1, MSH2, PMS2, o MSH6).
- **Síndrome de Peutz-Jeghers:** Se caracteriza por lesiones pigmentadas en los labios / mucosa oral y múltiples pólipos gastrointestinales debido a mutaciones en el gen STK11.
- **Síndrome de Cowden:** Se caracteriza por el desarrollo de múltiples hamartomas (lesiones dermatopatológicas distintivas) y tiene predisposición a diversos tumores malignos debido a mutaciones en el gen PTEN, en particular al cáncer de endometrio.
- **Síndrome de Li-Fraumeni:** Se caracteriza por una alta frecuencia de múltiples tumores primarios (especialmente sarcoma), tumores de tejidos blandos y cáncer de mama. El síndrome está ligado a mutaciones de línea germinal del gen supresor de tumores TP53.



INFORMES DE RESULTADOS GENÉTICOS

El informe de resultados se realiza atendiendo a los estándares de calidad más elevados y a las recomendaciones internacionales en genética clínica.

El plazo de entrega es de tan solo **15 días**. Puede acceder cómodamente a los resultados a través de nuestro portal web. Contáctenos para solicitar el alta como usuario en genetica@e-icm.net.

ASESORÍA GENÉTICA Y CONSULTA MÉDICA

ICM pone a su disposición un equipo de asesores genetistas para las preguntas que se le presenten sobre nuestros tests, tecnologías, genes o cualquier otra cuestión de su interés. Contacte con ellos a través del mail profesionales@e-icm.net.