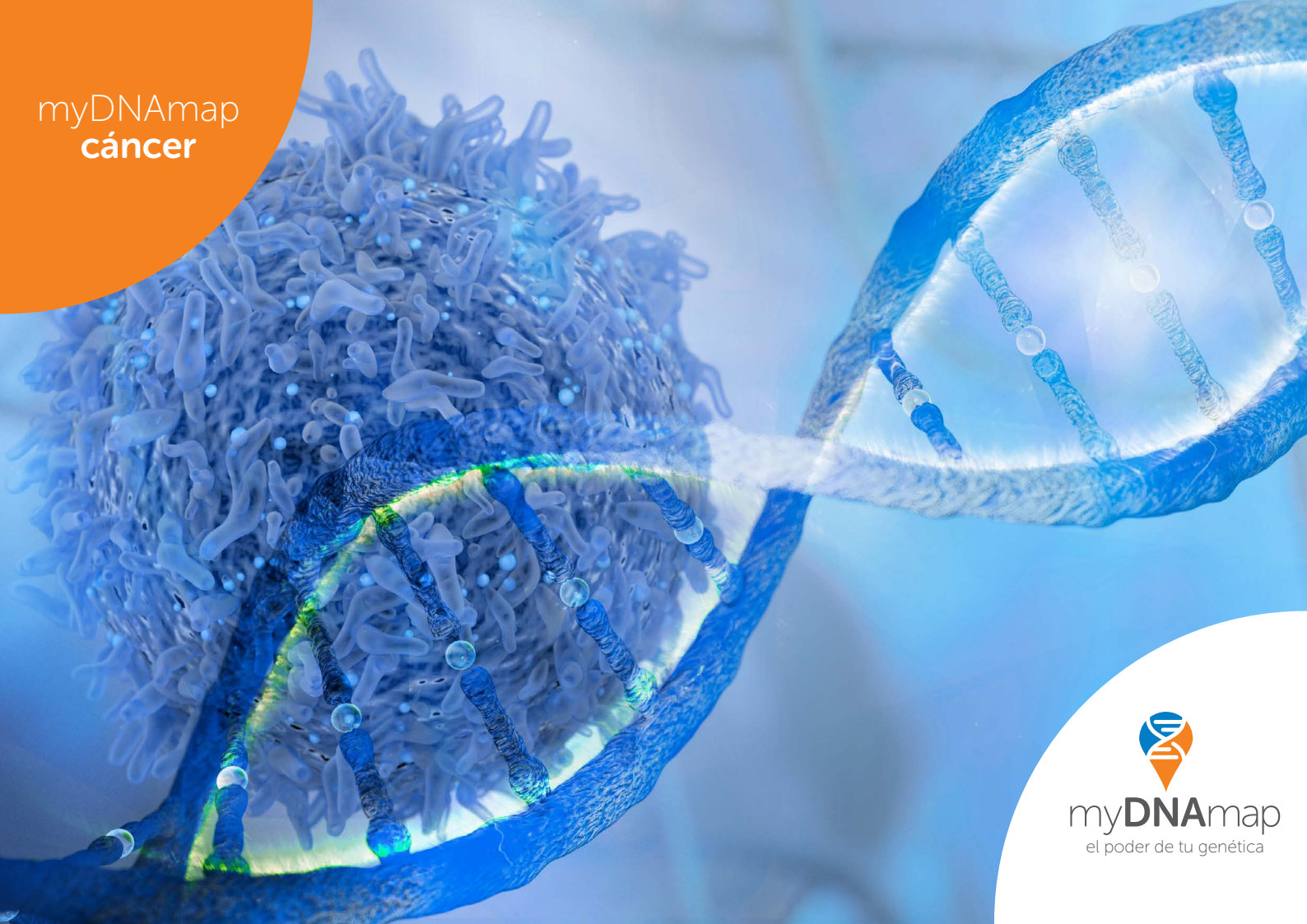


myDNAmap
cáncer



myDNAmap
el poder de tu genética

myDNAmap es una empresa de medicina genómica que nació con el objetivo de facilitar al público en general toda la información contenida en su ADN para que puedan cuidar mejor su salud y la de los suyos.

myDNAmap ofrece un servicio completo y diferente en el área de la medicina de prevención: realizamos la secuenciación del genoma completo, que contiene todos los genes asociados a la salud y al bienestar del individuo; brindamos asesoramiento pre y post secuenciación para responder a todas las preguntas del cliente y explicar los hallazgos encontrados; desarrollamos **myDNAmap app**, una aplicación móvil donde los clientes pueden consultar los resultados, contactar a nuestros profesionales de la salud y científicos, e incluir toda la información sobre su salud para ayudarnos a personalizar su informe genético. Además, **myDNAmap** ofrece actualizaciones anuales que incluyen los descubrimientos más recientes en el campo de la genética.

Sabemos que cada uno de nosotros, como su ADN, es único e irrepetible.

Conocer tu perfil genético te ayudará a cuidar tu salud y la de los tuyos. Hoy, mañana y siempre.

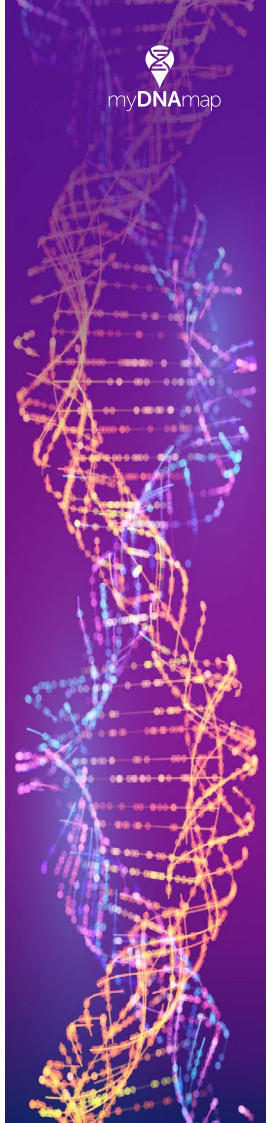


Consulta siempre mydnamap.com para conocer las últimas actualizaciones de nuestros servicios.



¿Qué beneficios tiene el Panel myDNAmap Cáncer?

- detección precoz de variantes asociadas a diferentes tipos de cáncer hereditario.
- posibilidad de seleccionar un tratamiento personalizado, basado en la genética individual.
- en los casos positivos, los familiares pueden recibir consejo genético oncológico y someterse a pruebas de cribados.
- los individuos sanos pueden conocer la predisposición a ciertos tipos de cáncer hereditario para tomar las medidas preventivas consecuentes.



Medicina Preventiva, Predictiva, Personalizada y Participativa.

El cáncer es una enfermedad presente en todas las especialidades médicas y es la segunda causa de mortalidad en el mundo. En varones, los cánceres más prevalentes afectan próstata, pulmón y bronquios, colon y recto, y vejiga. En mujeres, la prevalencia de cáncer es más alta en mamas, pulmón, colon y recto, útero, ovario y tiroides. En niños, son los cánceres de la sangre y los relacionados con el cerebro y los ganglios linfáticos.

La etiología del cáncer es compleja y puede ser causada por variantes genéticas heredadas o adquiridas. Las variantes genéticas adquiridas pueden desarrollarse de forma "espontánea" como respuesta a factores de carcinogénesis del medio ambiente (humo de tabaco, radiación, virus, bacterias, etc.) o como resultado de errores de replicación del ADN. Estos cambios genéticos ocurren después de la concepción y se llaman somáticos.

Los cánceres de tipo hereditario, representan alrededor de un 5% de todos los cánceres, se transmiten de generación en generación y son causados por variantes genéticas en la línea germinal (óvulos y espermatozoides). Estas variantes ocurren en genes de susceptibilidad, están presentes en todas las células del cuerpo y se presentan, en su gran mayoría, de manera autosómica dominante. Normalmente, el cáncer hereditario se manifiesta a edades más tempranas de lo habitual.



myDNAmap cáncer

Presentar una variante germinal patogénica es solo un predictor del cáncer y no significa que necesariamente el individuo vaya a desarrollarlo. Sin embargo, las familias e individuos con susceptibilidad hereditaria al cáncer pueden beneficiarse de programas de detección temprana, por lo que resulta importante identificarlos precozmente.

Durante el proceso tumoral hay un descontrol del ciclo celular, por lo que muchos de los genes asociados al cáncer juegan un papel importante en procesos de proliferación o reparación del ADN.

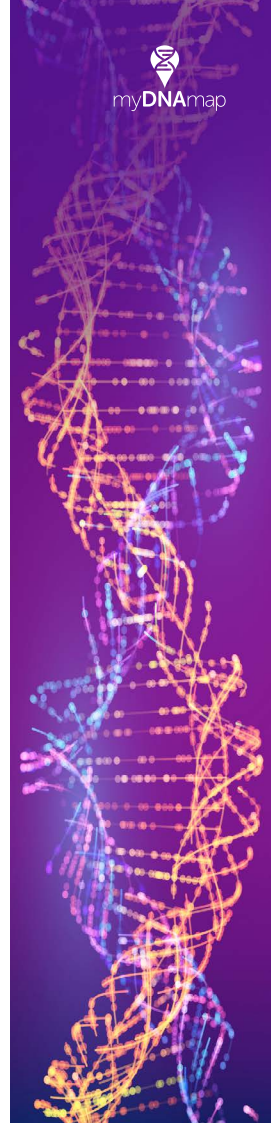
En **myDNAmap** estudiamos más de 150 genes asociados a cánceres hereditarios.

Algunos tumores hereditarios incluidos en el panel:

Cáncer hereditario de mama y de ovario

Se estima que 1 de cada 8 mujeres puede desarrollar cáncer de mama a lo largo de su vida. La mayoría de los casos de cáncer de mama (en mujeres y hombres) y de ovario son esporádicos, pero se calcula que un 5-10% se deben a una predisposición genética hereditaria, donde variantes patogénicas autosómicas dominantes en BRCA1 y BRCA2 son responsables de la mayoría de los casos. En hombres, variantes en BRCA1 y BRCA2, aunque menos frecuentes, son responsables de casos de cáncer de próstata, páncreas y melanoma, entre otros.

Aproximadamente el 50% de mujeres con cáncer de mama no presenta antecedentes y, por lo tanto, ignoran que sean portadoras de variantes patogénicas en BRCA1 y BRCA2. Por este motivo, expertos internacionales ya empiezan a recomendar el análisis preventivo de dichos genes en mujeres mayores de 30 años. Existen otros genes asociados al cáncer de mama, ovario y endometrio, relacionados con el control del ciclo celular y la reparación del ADN, incluidos en este panel.



Cáncer gastrointestinal

El cáncer gastrointestinal es una enfermedad compleja, resultado de una combinación de factores ambientales y hábitos de vida con variantes genéticas específicas. La mayor parte de los cánceres gastrointestinales son cánceres esporádicos y alrededor de un 5% al 10% de ellos tiene un componente hereditario como consecuencia de variantes genéticas germinales.

El síndrome de Lynch o cáncer colorrectal no poliposo es la condición hereditaria más frecuente que predispone a adenomas y cánceres colorrectales y está asociado a variantes dominantes en *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* y *EPCAM*. La probabilidad de que una persona que porta una variante patogénica en alguno de estos genes desarrolle el síndrome de Lynch es muy alta, llegando al 80-90% de los casos. Existen también genes asociados al cáncer gastrointestinal. Todos ellos están relacionados con el control del ciclo celular y la reparación del ADN y están incluidos en este panel.

Síndrome de Li-Fraumeni

El síndrome de Li-Fraumeni es una enfermedad rara autosómica dominante causada por variantes en el gen *TP53*, un regulador clave del ciclo celular. El 85% de los pacientes con variantes patogénicas en este gen desarrollan la enfermedad. Este síndrome se caracteriza por la aparición de múltiples tumores a edad temprana. Debido a su amplio espectro tumoral no existen programas de detección precoz, por lo que es sólo la secuenciación de este gen lo que permite tomar medidas preventivas.

Cáncer de próstata

El cáncer de próstata es uno de los tipos más comunes en hombres (1 de cada 7). En muchos casos, es una enfermedad silenciosa que puede no provocar ningún síntoma en sus primeros estadios. Si se detecta cuando aún está limitado a la glándula prostática, tiene más posibilidades de un tratamiento exitoso, ya que aún no ha afectado a otros tejidos. Los genes más comúnmente asociados a estos casos y otros tipos de cánceres en hombres son *BRCA1*, *BRCA2* y *HOXB13*.

Poliposis adenomatosa familiar

La poliposis adenomatosa familiar es un tipo de cáncer colorrectal de inicio temprano y está relacionada con la aparición de múltiples pólipos adenomatosos en la zona del recto y del colon. Se estima que 1 de cada 8.300 recién nacidos la sufre y supone menos de un 1% de los casos de cáncer colorrectal.

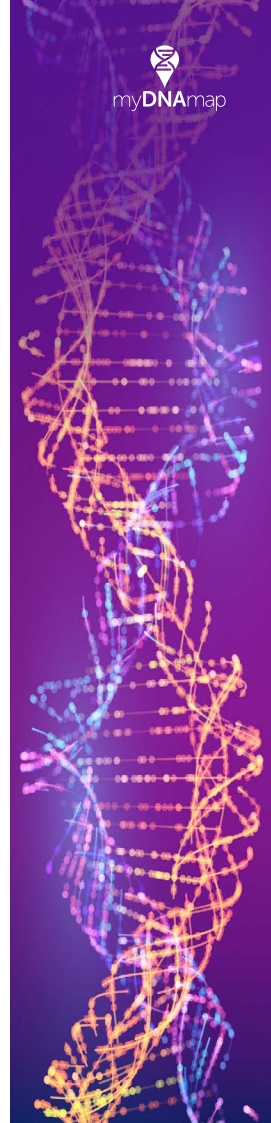
La mayoría de las poliposis adenomatosas familiares son causadas por variantes en genes de susceptibilidad conocidos y presentan patrones de herencia mendeliana, dominantes o recesivos. La forma clásica de la poliposis adenomatosa familiar es heredada de manera dominante y asociada a variantes genéticas patogénicas en el gen *APC* y dan cuenta de aproximadamente el 0,5 % de todos los cánceres colorrectales. Se calcula una frecuencia del 20 % de mutaciones *de novo*, lo que supondría una ausencia de historia familiar en estos casos. Variantes en el gen *MUTYH* están asociadas a la forma autosómica recesiva y son responsables por el 0,5 % de todos los cánceres colorrectales.

Cáncer de pulmón hereditario

El cáncer de pulmón es el cáncer más común a nivel mundial. La mayoría de los casos son ocasionados por variantes somáticas asociadas a factores ambientales, como el tabaquismo. Sólo un 8% se relaciona con variantes germinales, que a su vez son difíciles de identificar, dado que este tipo de cáncer recibe una importante influencia del medio ambiente. A pesar de su rareza, varios genes han sido asociados a la predisposición al cáncer de pulmón, entre ellos el *BRCA2*, *CDKN2A*, *TP53* y *EGFR*.

Melanoma

El melanoma es el tipo de cáncer de piel que afecta a las células llamadas melanocitos; son las que producen el pigmento marrón o melanina que colorea nuestra piel. El cáncer de piel puede tener un pronóstico desfavorable si no se detecta y trata a edades tempranas. Sólo un 10% de los casos presentan una agregación familiar. Varios genes han sido asociados a este tipo de cáncer, siendo el más común *CDKN2A*. Los individuos que presenten una variante patogénica en este gen tienen una mayor predisposición a desarrollar varios melanomas, donde se ven también afectados otros órganos como el páncreas.



Tumores del sistema nervioso central

Son tumores que afectan a células nerviosas del encéfalo o médula espinal.

Neuroblastoma: Es el cáncer infantil más común diagnosticado antes del primer año de vida y representa entre el 10 y el 15% de todas las muertes por cáncer en niños. Ocurre cuando los neuroblastos o células embrionarias comienzan a multiplicarse de manera incontrolada formando un tumor. Normalmente, estos cánceres son esporádicos (debido a mutaciones somáticas) siendo los casos familiares bastante raros (sólo el 1-2% se debe a mutaciones germinales). Algunos de los genes asociados a neuroblastoma son *PHOX2B*, *ALK*, *KIF1B* y *RAS*. Las mutaciones en estos últimos están asociadas a la predisposición a neuroblastoma, acompañado por otros cuadros clínicos como en el caso del síndrome de Costello, síndrome de Noonan y la neurofibromatosis tipo 1.

Glioblastomas: Es un tipo de cáncer cerebral más agresivo y común que se origina en las células nerviosas llamadas astrocitos, que proporcionan apoyo a las neuronas. Los casos hereditarios son raros y frecuentemente vienen asociados a otros tumores como la neurofibromatosis 1 (asociada a *NF1*), síndrome de Li-Fraumeni (asociado a *TP53*), melanoma (asociado a *CDKN2A*) y síndrome de Lynch (asociado a *MSH2* y *MSH6*).

Meduloblastomas: Es un tipo de cáncer muy común que afecta a niños. El meduloblastoma comienza en el cerebelo, en la zona que se ocupa de la coordinación muscular, movimiento y equilibrio. Posteriormente, tiende a diseminarse a otras partes del cerebro y de la médula espinal a través del líquido cefalorraquídeo. Los casos hereditarios son raros y frecuentemente vienen asociados a otros tumores como el síndrome de Li-Fraumeni (asociado a *TP53*), síndrome de Gorlin (asociado a *PTCH1*) y síndrome de Turcot (asociado a *APC*).

Neurofibromatosis tipo 1: Es un trastorno neurocutáneo genético clínicamente muy heterogéneo y caracterizado por manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas. Se estima una prevalencia de 1 de cada 3.000 recién nacidos vivos. La neurofibromatosis generalmente se diagnostica en la infancia y sigue un patrón de herencia autosómico dominante en el gen *NF1*. Los tumores suelen ser benignos, pero, en algunas ocasiones, pueden malignizarse.

myDNAmap cáncer

En el **Panel myDNAmap Cáncer** se incluyen los siguientes cánceres hereditarios:

Ginecológicos: mama, ovario, útero.

Urológicos: vejiga, renal, próstata

Gastrointestinal: colon, páncreas, gástrico, poliposis, esófago, nasofaríngeos, hepáticos

Endócrinos: tiroides, paragangliomas

Hematológicos: leucemia mieloide aguda, leucemia mielomonocítica crónica, leucemia mieloide juvenil, linfoma no Hodgkin, linfoma Hodgkin, síndrome mielodisplásico, mieloma múltiple

Piel: melanoma

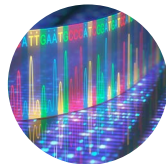
Sistema nervioso: neuroblastomas, glioblastomas, meduloblastomas

Pulmonar

Otros: osteosarcoma, neurofibromatosis tipo I

Síndromes relacionados a tumores: síndrome de Li-Fraumeni, síndrome de Lynch, Ataxia-Telangiectasia, síndrome de Cowden tipo 1, Cowden syndrome 5, Cowden syndrome 6, síndrome de Perlman, síndrome de Costello, síndrome de rotura de Nijmegen, síndrome de Werner, esclerosis tuberosa, síndrome de Bloom.

Paneles relacionados



myDNAmap neurología



myDNAmap farmagenética

myDNAmap ofrece un estudio basado en farmacogenética, cuyo objetivo es diseñar un tratamiento farmacológico eficaz basándose en la genética del individuo (medicina personalizada). En el panel farmacogenética se analizan más de 60 medicamentos asociados a tratamientos del cáncer.

Tecnología empleada

Secuenciación del genoma completo (Whole genome sequencing - WGS) realizada en los sistemas Illumina HiSeq X10 o NovaSeq 6000. (IlluminaPE150, Q30>80%) y alineadas con el genoma humano de referencia GRCh38/hg38. La clasificación y análisis de las variantes se lleva a cabo siguiendo las recomendaciones del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG). Las variantes informadas son nombradas en base a las recomendaciones de la Human Genome Variation Society (HGVS).

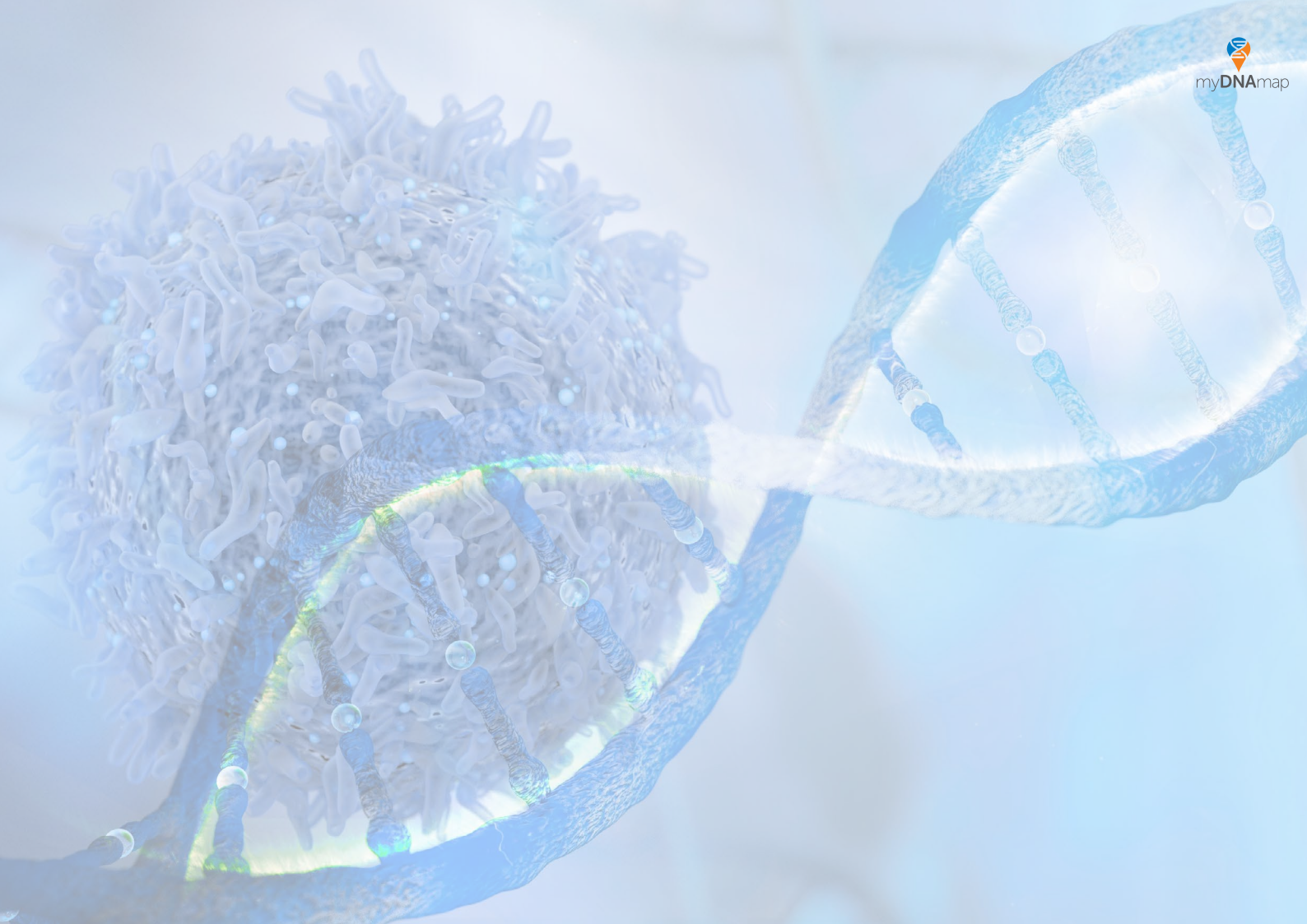
Ni las mutaciones somáticas ni las deleciones, inserciones y reordenamientos complejos son detectables por la tecnología usada en **myDNAmap**. No se detectan: grandes deleciones, grandes duplicaciones/inserciones, translocaciones, inversiones, reordenamientos estructurales, aneuploidías, variantes en el número de copias (CNVs), secuencias repetidas largas, expansión de tripletes, variantes somáticas, mosaicismos, heteroplasmia, defectos epigenéticos o estado de metilación.

Nuestro Informe: es la comunicación científico-técnica de los hallazgos, redactada de manera precisa pero sencilla y dirigida tanto a nuestros usuarios como a los profesionales de la salud. Se entrega en el marco de una consulta con alguno de nuestros asesores genéticos -que puede realizarse por videoconferencia- en la que el profesional especializado explica los detalles, responde las consultas del usuario y aclara las dudas que pudieran surgir.

Nota: la detección de variantes genéticas establece sólo la predisposición o potencialidad pero de ninguna manera establece la certeza del desarrollo de enfermedades. La información genética proporcionada en ningún caso es válida para uso diagnóstico y no implica la posibilidad de determinar la edad de inicio ni el tipo o gravedad de las enfermedades; tampoco permite descartar la existencia de heterogeneidad clínica o genética.

Bibliografía:

- OMIM, Pubmed, Gene reviews, Orphanet, NCBI
 - Hereditary Cancer Syndromes. 2008
 - Glioblastoma genetics: in rapid flux. 2010. Review.
 - Familial adenomatous polyposis. 2009
 - Familial risk for lung cancer. 2017
 - Gastric cancer: epidemiology, prevention, classification, and treatment. 2018
 - The genetic landscape of the childhood cancer medulloblastoma. 2011 0155. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30676214.
-





my**DNA**map

el poder de tu genética



www.mydnamap.com
contacto@mydnamap.com