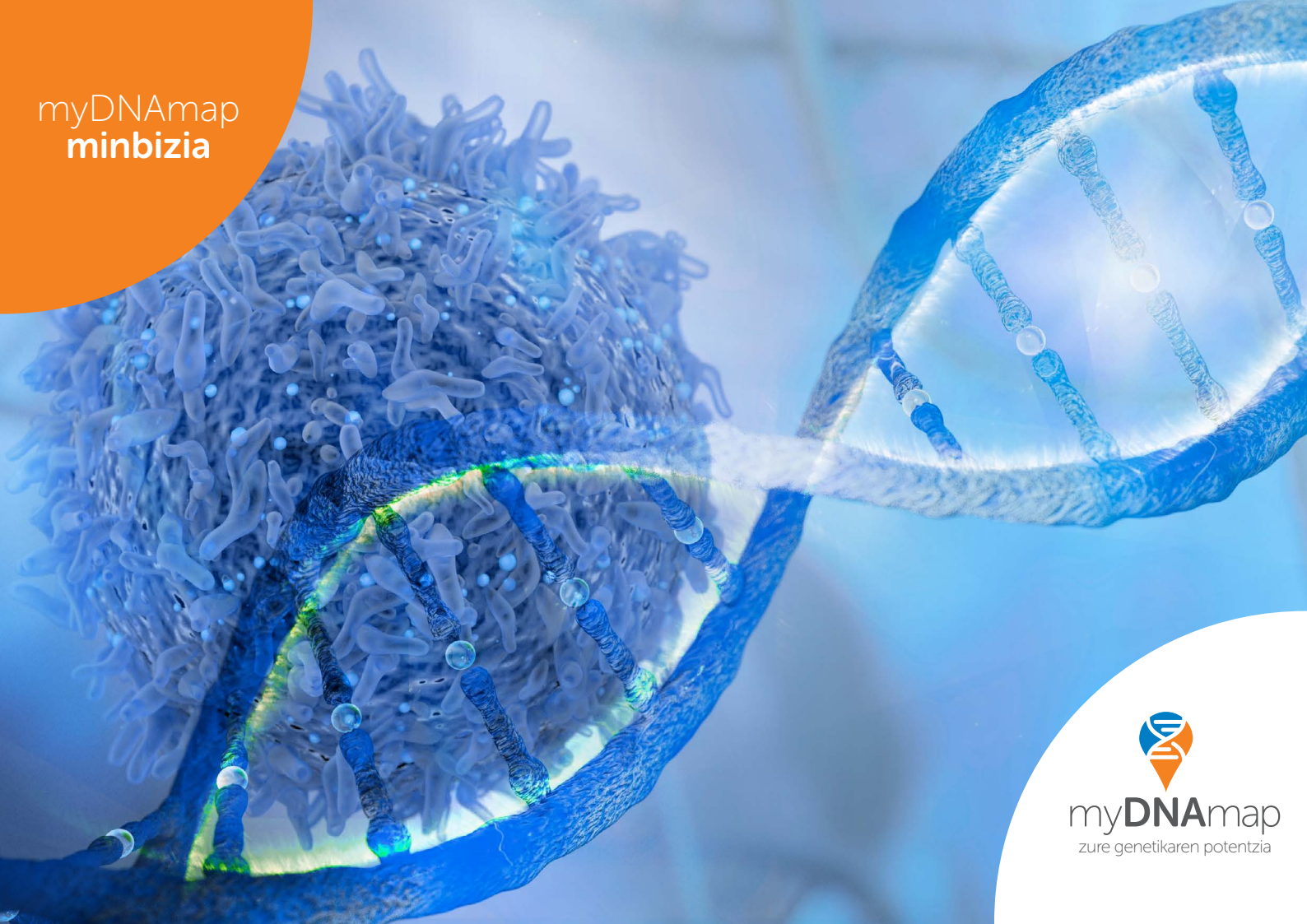


myDNAmap
minbizia



myDNAmap
zure genetikaren potentzia

Genoma medikuntzako enpresa bat da **myDNAMap**. DNAn dagoen informazio osoa emateko xedearekin sortu zen, jendeak bere osasuna eta senitartekoena hobeto zaindu ahal izateko.

myDNAMap-ek zerbitzu oso eta bestelakoa eskaintzen du, prebentzio medikuntzaren alorrean. Genoma osoaren sekuentziazioa egiten dugu (norbanakoon osasunari eta ongizateari lotutako gene guztiak genomatik daude). Sekuentziazioaren aurreko eta osteko aholkularitza eskaintzen dugu, bezeroari zalantza guztiak argitzeko eta aurkitutakoa azaltzeko. Eta, gainera, **myDNAMap** aplikazioa garatu dugu: aplikazio mugikor bat, non bezeroek emaitzak kontsultatu ahal dituzten, osasunaren alorreko profesionalarekin eta zientzialariek harremanetan jarri ahal diren eta beren osasunari buruzko informazioa jasota utzi ahal duten (txosten genetikoak pertsonalizatzen lagunduko digu horrek). Esandakoaz gain, **myDNAMap**-ek eguneratzeak eskaintzen ditu urtero, genetikaren alorreko azken aurkikuntzekin.

Gutako bakoitza, geure DNA bezalaxe, bakarra eta errepikaezina da.

Zure profil genetikoak ezagutzeak lagundu egingo dizu zure osasuna eta familiakoena zaintzen. Gaur, bihar eta beti.

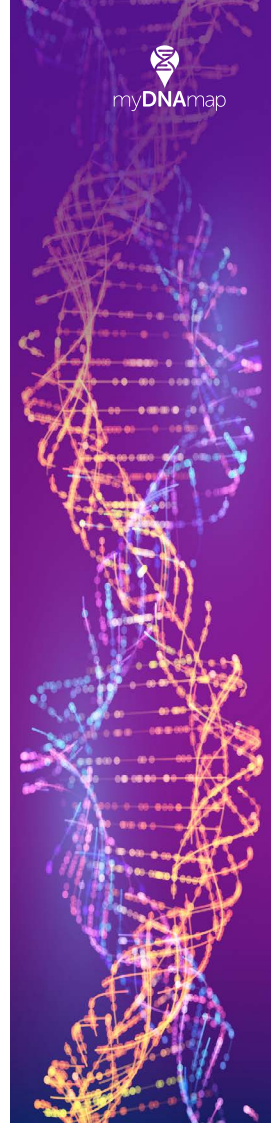


Kontsultatu beti **mydnamap.com** gure zerbitzuen azken eguneraketak ikusteko.



Zer onura dakartza myDNAmap Minbizia panelak?

- zenbait minbizi hereditario motari lotutako aldaeren detekzio goiztiarra.
- zure genetikan oinarritutako tratamendu pertsonalizatua hautatzeko aukera.
 - kasu positiboetan, senitarkoek aholku genetiko onkologikoa jaso dezakete, eta baheketa-probak egin.
 - norbanako osasuntsuen kasuan, minbizi hereditario batzuetarako duten joeraren berri jaso, eta dagozkion prebentziozko neurriak hartu ahal dituzte.



Prebentzio eta aurreikuspen medikuntza pertsonalizatu eta partizipatiboa

Espezialitate mediko guztietan ageri da minbizia, eta, munduan, bigarren heriotza-kausa da. Gizonetan, prostatakoa, birika eta bronkioetakoa, kolon eta ondestekoa eta maskurikoa dira gehien agertzen direnak. Emakumeetan, berriz, bularrekoa, biriketakoa, kolon eta ondestekoa, umetokikoa, obulutegikoa eta tiroidekoa dira sarrien ikusten ditugunak. Haurretan, odoleko minbiziak eta garunari eta nodulu linfatikoei lotutakoak izaten dira sarrienik.

Minbiziaren etiologia konplexua da, eta herentzian jasotako zein hartutako aldaera genetikoek eragindakoa izan daiteke. Hartutako aldaera genetikoak «bat-batean» garatu ahal dira, ingurunearen kartzinogenesiaren aurkako erantzun gisa (tabakoaren kea, erradiazioa, birusak, bakteriak, etab.) edo DNAREN erreplikazio-akatsen ondorio gisa. Aldaketa genetiko horiek sortzearen ostean gertatzen dira, eta aldaketa somatiko izena dute.

Minbizi kopuru osoaren % 5, gutxi gorabehera, minbizi hereditarioek osatuta dago. Belaunaldi batetik bestera transmititzen dira, eta lerro germinaleko (obulu eta espermatozoidetako) aldaera genetikoek eragindakoak dira. Aldaera horiek suszeptibilitate-geneetan gertatzen dira, gorputzeko zelula guztietan daude, eta, gehienak, modu autosomiko gainartzailean agertzen dira. Normalki, minbizi hereditarioa ohiko adina baino lehenago agertzen da.



myDNAmap minbizia

Aldaera germinal patogenikoa, berez, minbizia aurreikusteko faktore bat besterik ez da: ez du esan nahi berau daukanak gaixotasuna garatuko duela. Alabaina, minbizia goiz antzemateko programak oso onuragarriak izan daitezke minbizi hereditarioako suszeptibilitatea duten familia eta norbanakoentzat: garrantzitsua da arriskua ahalik eta lasterren identifikatzea.

Tumore-prozesuan zehar, desoreka ematen da ziklo zelularrean. Hala, minbiziari lotutako gene askok berebiziko garrantzia dute DNA ugaltzeko edo konpontzeko prozesuetan.

myDNAmap-en, minbizi hereditarioei lotutako 150 gene baino gehiago aztertzen ditugu.

Panelean aztertutako tumore hereditario batzuk:

Bularreko eta obulutegiko minbizi hereditarioa

Jotzen da 8 emakumetik batek bularreko minbizia izan dezakeela bere bizitzan zehar. Bularreko minbizi-kasu gehienak (bai emakumeetan, bai gizonetan) esporadikoak dira, baina kalkulatu dute % 5-10 joera genetiko hereditarioaren ondorio dela. Bigarren horietan, gehienetan, *BRCA1* eta *BRCA2*ko aldaera patogeniko autosomiko gainartzaileak dira minbizia sorrarazten dutenak. Gizonetan, *BRCA1* eta *BRCA2*ren aldaerek, hain sarri agertzen ez badira ere, prostatako eta pankreako minbizia eta melanoma eragiten dituzte, besteak beste.

Bularreko minbizia duten emakumeen erdiek, gutxi gorabehera, ez dute aurrekaririk, eta, beraz, ez dakite *BRCA1* eta *BRCA2* aldaera patogenikoen eramaleak direla. Hori dela eta, nazioarteko adituak hasi dira gomendatzen 30 urtetik gorako emakumeei gene horien prebentziozko analisia egitea. Bularreko, obulutegiko eta endometriko minbiziarekin zerikusia duten beste gene batzuk ere badaude. Lotuta daude zelula-zikloaren kontrolarekin eta DNAREN konponketarekin, eta panel honetan jasota daude.

Urdail-hesteetako minbizia

Gaixotasun konplexua da urdail-hesteetako minbizia: ingurumeneko faktoreen, bizi-ohituren eta aldaera genetiko espezifikoaren konbinazio bat da. Urdail-hesteetako minbizi gehienak esporadikoak dira, eta horietako % 5-10ek osagai hereditarioa du (aldiera genetiko germinalen ondorio dena).

Lynch sindromea edo kolon eta ondesteko minbizi ez-poliposikoa da hereditarioen artean sarrien ematen dena. Adenometarako eta kolon eta ondesteko minbizietarako joera dakar, eta *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* eta *EPCAM* geneetako aldaera gainartzaileei lotuta dago. Gene horien aldaera patogenikoen eroleek oso probabilitate altua dute Lynch sindromea izateko: kasuen % 80-90ean halaxe gertatzen da. Udail eta hesteetako minbiziari lotutako geneak ere badaude. Ziklo zelularrekin eta DNAREN konponketarekin zerikusia dute guztiak, eta panel honetan jasota daude.

Li-Fraumeni sindromea

Gaixotasun arraro autosomiko gainartzailea da Li-Fraumeni sindromea, eta *TP53* genearen aldaerek eraginda dago (ziklo zelularren funtsezko erregulazailea da gene hori). Gene horretan aldaera patogenikoak dituzten pazienteen % 85ek gaixotasuna garatzen du. Sindromearen ezaugarriarik behinena da zenbait tumore agertzen direla, pazienteak oraindik gazteak direla. Tumore-espektroa zabala denez, gainera, ez dago detekzio goiztiarreko programarik: gen horren sekuentziazioak baino ez du aukera emango prebentziozko neurriak hartzeko.

Prostatatiko minbizia

Gizonetan ohikoenetakoa da (7tik batek pairatzen du). Askotan, gaixotasun isila da: baliteke hasierako estadioetan sintomarik ez izatea. Gaitza detektatzen bada guriin prostatikotik hedatu gabe dagoenean, aukera gehiago daude tratamendu batek arrakasta izateko (ehunak kutsatu gabe egongo direlako). Gehienetan, *BRCA1*, *BRCA2* eta *HOXB13* geneak dira, gizonetan, prostatatiko minbiziari eta beste minbizi-mota batzuei lotuta egoten direnak.

myDNAmap minbizia

Poliposi adenomatoso familiarra

Kolon eta ondesteko minbizi bat da. Goiztiarra da, eta ondestean eta kolonean zenbait polipo adenomatoso agertzea dakar. Jotzen da 8.300 jaioberritik batek poliposi hori duela, eta kolon eta ondesteko minbizi kasuen % 1 baino gutxiago da.

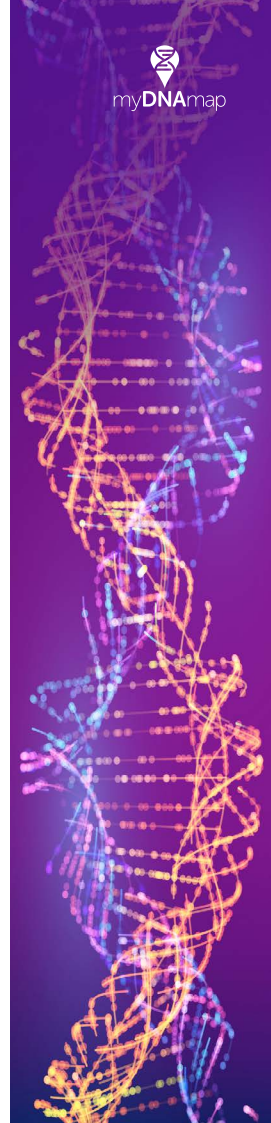
Poliposi adenomatoso familiar gehienak suszeptibilitate-gene ezagunen aldaerek eragindakoak dira, eta herentzia-patroi mendeliarrei jarraitzen diete, gainartzaileak edo errezesiboak. Poliposi adenomatoso familiarren molde klasikoa heredatu egiten da modu gainartzailean, eta *APC* genearen aldaera genetiko patogenikoei lotuta egoten da. Gutxi gorabehera, kolon eta ondesteko minbizien kopuru osoaren % 0,5 mota horretakoak dira. De novo mutazioetan % 20ko maiztasuna kalkulatzen zaie, hau da, kasu horietan ez litzatekeela familia-historiarik egongo. *MUYTH* genearen aldaerak lotuta daude molde autosomiko errezesiboarekin, eta kolon eta ondesteko minbizien kopuru osoaren % 0,5 en sortzaileak dira.

Biriketako minbizi hereditarioa

Munduan gehien ematen den minbizia da biriketakoa. Gehienetan, ingurune faktoreen (tabakismoa, esaterako) eta aldaera somatikoaren arteko konbinazioen ondorio dira. Kasuen % 8 baino ez dago aldaera germinalei lotuta. Horiek, gainera, identifikatzeko zailak dira (biriketako minbizian eragin handia izaten dutelako ingurune faktoreek). Arraroak badira ere, zenbait gene lotu dituzte biriketako minbizia izateko joerarekin. Besteak beste, honako hauek: *BRCA2*, *CDKN2A*, *TP53* eta *EGFR*.

Melanoma

Melanoma da melanozito izeneko zelulei eragiten dien azaleko minbizia. Zelula horiek gure azala koloreztatzen duen pigmento marroia (melanina) ekoizten dute. Gazterik detektatu eta tratatu ezean, azaleko minbiziak pronostiko txarra izan dezake. Kasuen % 10ean bakarrik ageri da familia-agregazioa. Zenbait gene lotu dituzte minbizi mota horrekin, baina *CDKN2A* da sarrien agertu dena. Gene horren aldaera patogenikoa dutenek joera handiagoa dute zenbait melanoma garatzeko eta beste organo batzuek ere (pankreak, adibidez) horren eragina pairatzeko.



Nerbio-sistema zentralako tumoreak

Garuneko edo bizkarrezur-muineko zelulei eragiten dieten tumoreak dira.

Neuroblastoma: Sarrien ematen den haur-minbizia da, eta umetxoek urte bat bete aurretik diagnostikatzen da. Minbiziagatik hiltzen diren haurren kasuen % 10-15 mota honetako minbiziari dagokio. Gaitza sortzen da neuroblastoak (zelula enbrionarioak) kontrolik gabe ugaltzen hasi, eta tumorea eratzten dutenean. Normalki, horrelako minbiziak esporadikoak izaten dira (eta mutazio somatikoaren ondorio). Salbuespenekoak izaten dira kasu familiarrak (kasuen % 1-2 bakarrik dator mutazio germinaletatik). *PHOX2B*, *ALK*, *KIF1B* eta *RAS DIRA* neuroblastomari lotutako geneetako batzuk. Azken horiek zerikusia dute neuroblastomarako joerarekin eta horri lotutako beste koadro kliniko batzuekin, Costello sindromea, Noonan sindromea eta I motako neurofibromatosia kasu.

Glioblastomak: Garuneko minbizi bat da, mota horretakoetan erasokorra eta arruntena. Neuronei laguntza ematen dieten astrozito izeneko nerbio-zeluletan sortzen da. Kasu hereditarioak bakanak dira, eta, sarri, beste tumoreekin batera ematen dira: I motako neurofibromatosia (*NF1*i lotua), Li-Fraumeni sindromea (*TP53*i lotua), melanoma (*CDKN2A*i lotua), Lynch sindromea (*MSH2* eta *MSH6*i lotua).

Meduloblastomas: minbizi oso arrunta da eta hurrei eragiten die. Meduloblastoma garunean hasten da, muskuluen koordinazioaz, mugimenduaz eta orekaz arduratzen den aldean. Gero, garuneko beste alde batzuetara hedatu ohi da, eta bizkarrezur-muinera ere bai, likido zefalorrakideoaren bitartez. Kasu hereditarioak bakanak dira, eta, sarri, beste tumoreekin batera agertzen dira meduloblastomak: Li-Fraumeni sindromea (*TP53*i lotuta), Gorlin sindromea (*PTCH1*i lotuta) eta Turcot sindromea (*APC*i lotuta).

I motako neurofibromatosia: Asaldura neurokutaneo genetiko da, klinikoki oso heterogeneoa. Bere ezaugarriak dira kafesne koloreko orbanak, Lisch noduluak irisean, oreztak besapeetan edo iztaietan eta hainbat neurofibroma. Jotzen da 3.000 jaioberritik batek duela gaitza. Oro har, neurofibromatosia haurtzaroan diagnostikatzen da, eta herentzia autosomiko gainartzailearen patroiarri jarraitzen dio, *NF1* genean. Tumoreak onberak izan ohi dira, baina, batzuetan, gaiztotu ere egin daitezke.

myDNAmap minbizia

Honako minbizi hereditarioak **myDNAmap Minbiziaren Panelean** daude:

Ginekologikoak: bularra, obulutegia, umetokia

Urologikoak: maskuria, giltzurrunak, prostata

Urdail eta hesteetakoak: kolona, gastrikoak, poliposia, esofagoa, nasofaringeak, hepatikoak

Endokrinoak: tiroidea, paragangliomak

Hematologikoak: leuzemia mieloide akutua, leuzemia mielomonozitiko kronikoa, gazteen leuzemia mieloidea, ez-Hodgkin linfoma, sindrome mielodisplasikoa, mieloma anizkoitza

Azala: melanoma

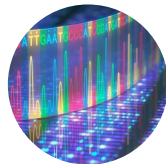
Neurio-sisema: neuroblastomak, glioblastomak, medulublastomak

Birikak

Beste batzuk: osteosarkoma, I motako neurofibromatosia

Tumoreei lotutako sindromeak: Li-Fraumeni sindromea, Lynch sindromea, Ataxia-Telangiastaksia, 1 motako Cowden sindromea, 5 motako Cowden sindromea, 6 motako Cowden sindromea, Perlman sindromea, Costello sindromea, Nijmegen haustura-sindromea, Werner sindromea, esklerosi tuberosoa, Bloom sindromea

Lotutako panelak



myDNAmap neurologia



myDNAmap farmakogenetika

myDNAmap-ek farmakogenetikan oinarritutako ikerketa bat eskaintzen du. Helburua, gizabanakoaren genetikan oinarritutako tratamendu farmakologiko eraginkorra diseinatzea da. Panel farmakogenetikoan minbiziaren tratamenduekin lotutako 60 sendagai baino gehiago aztertzen dira.

Erabilitako teknologia

Urkikuntzen komunikazio zientifiko-teknikoa da, modu zehatz eta soilean idatzia, eta gure erabiltzaileei zein osasunaren arloko profesionali zuzendua. Gure aholkulari genetiko batekin izandako kontsultan entregatzen da (kontsulta hori bideokonferentzia bidez ere egin daiteke). Profesional espezializatuak xehetasunak azaltzen ditu, erabiltzailearen kontsultei erantzuten die eta sor daitezkeen zalantzak argitzen ditu.

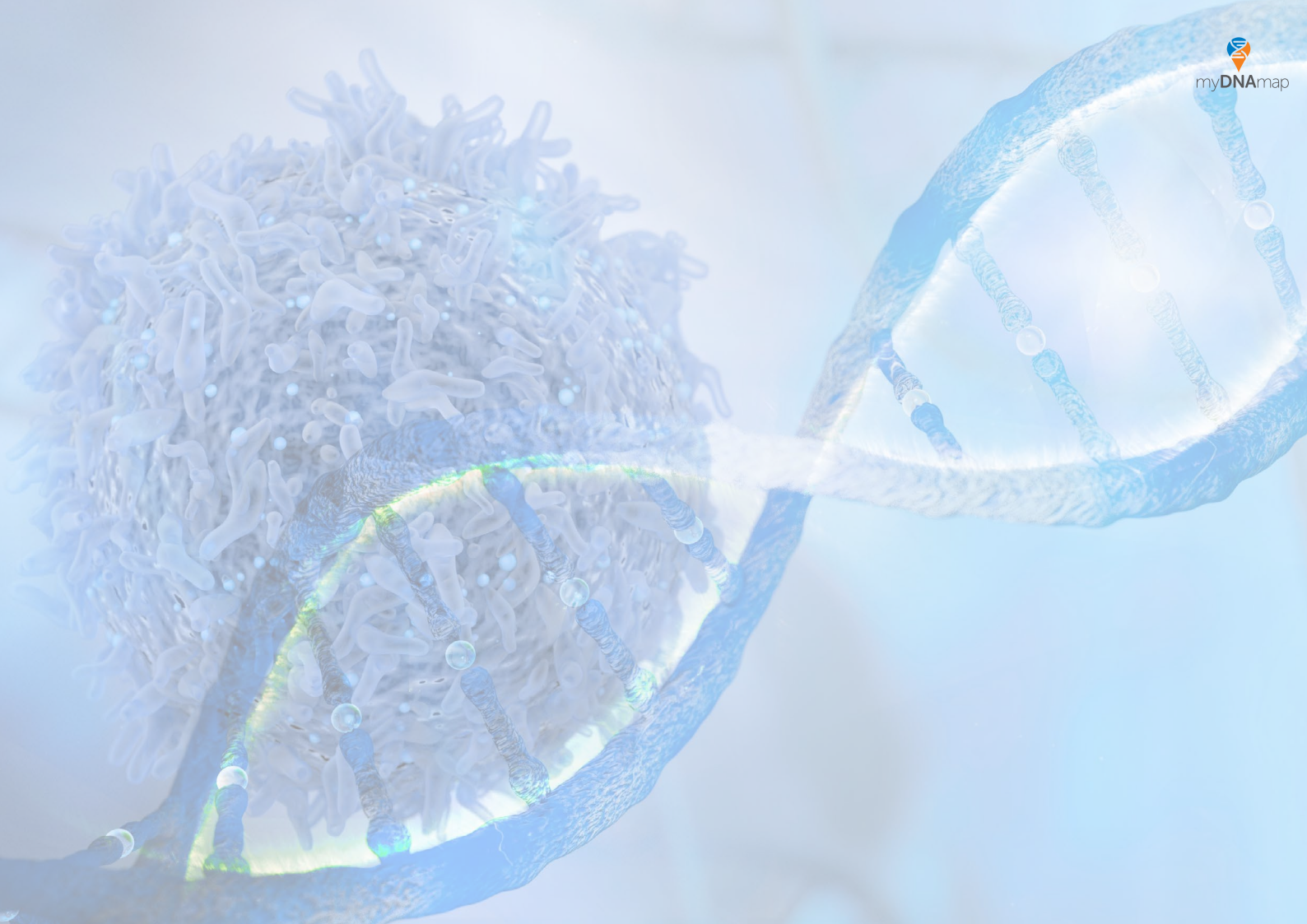
myDNAmap-ek erabilitako teknologiak ez ditu mutazio somatikoak, delezioak, loturak eta berrantolatze konplexuak detektatzen. Honako hauek ez dira detektatzen: delezio handiak, bikoizketa/lotura handiak, translokazioak, alderantzikatzeak, egitura-berrantolatzeak, aneuploidiak, kopia-kopuruan aldaketak (CNV), sekuentzia errepikatu luzeak, hirukoteen hedapena, aldaera somatikoak, mosaizismoak, heteroplasmia, akats epigenetikoak edo metilazio-egoera.

Gure txostena: aurkikuntzen komunikazio zientifiko-teknikoa da, modu zehatz eta soilean idatzia, eta gure erabiltzaileei zein osasunaren arloko profesionali zuzendua. Gure aholkulari genetiko batekin izandako kontsultan entregatzen da (kontsulta hori bideokonferentzia bidez ere egin daiteke). Profesional espezializatuak xehetasunak azaltzen ditu, erabiltzailearen kontsultei erantzuten die eta sor daitezkeen zalantzak argitzen ditu.

Oharra: aldaera genetikoak aurkitzeak joera edo potentzialitatea bakarrik adierazten du; inola ere ez du ezartzen gaixotasunak ziurtasun osoz garatuko direla. Emandako informazio genetikoak ez du balioko diagnostikoa egiteko, eta ez du aukerarik emango zehazteko gaixotasunak zein adinatan hasiko diren edo zein larritasun-maila izango duten. Heterogeneotasun kliniko edo genetikoak egoteko aukera baztertzea ere ez du ahalbidetuko informazio horrek.

Bibliografia:

- 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

zure genetikaren potentzia



www.mydnamap.com
clientes@mydnamap.com