



BRCA⁺¹⁶ GENES

Prevención del cáncer
ginecológico hereditario

SYNLAB 
SOLUTIONS IN DIAGNOSTICS

www.synlab-sd.com



¿Por qué realizar este examen?

El cáncer ginecológico hereditario se caracteriza por su incidencia en personas menores de 40 años. En mujeres, representa entre el 5 y el 15% de los casos de este tipo de cáncer. El origen de esta susceptibilidad genética consiste frecuentemente en mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*, aunque hay otros genes relacionados con el cáncer de mama, ovario y endometrio que deben estudiarse para proporcionar información más completa para un análisis médico más amplio.

¿Qué es el examen?

El examen **BRCA+** es un análisis de ADN del paciente para detectar mutaciones puntuales, pequeñas inserciones/delecciones y variaciones en el número de copias (CNVs) en 18 genes. Estos genes incluyen: *ATM*, *BRCA 1*, *BRCA 2*, *BRIP 1*, *CDH1*, *CHEK2*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11* e *TP53* todos relacionados con el cáncer ginecológico hereditario. Además, en caso de un resultado positivo de CNV para los genes *BRCA1*, *BRCA2* e *EPCAM*, se realiza la confirmación mediante MLPA.

¿Para quién está indicado?

- Mujeres con más de 30 años sin antecedentes, como medida preventiva para el cáncer de mama y/o ovario;
- Mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama (masculino o femenino) y/o ovario;
- Familiares portadores de una mutación en *BRCA1* o *BRCA2*;
- Pacientes que sufren este tipo de tumor, para determinar su posible perfil hereditario.

Tecnología

Secuenciación de nueva generación (NGS).

Ventajas

GRUPO SYNLAB

Garantizado por la experiencia del líder europeo absoluto en diagnóstico laboratorial.

COMPLETO

- Estudio genético completo de genes relacionados con el cáncer ginecológico hereditario;

- Asesoramiento genético en casos en los que sea necesario evaluar las implicaciones del resultado para el paciente y sus familiares;
- Cualquier mutación patogénica o de significado incierto se confirma mediante una nueva extracción de ADN seguida de secuenciación de Sanger, que garantiza también el 100% de cobertura de todas las bases leídas del ADN.

Información Adicional

DOCUMENTACIÓN – Disponible en SYNLAB Direct para clientes

- Consentimiento Informado;
- Cuestionario Clínico;
- Solicitud Medica.

PREPARO

- No es necesario estar en ayunas para realizar el examen..



Tiempo de entrega

15 días laborables



Tipo de muestra

8 mL de sangre total en EDTA

o

Saliva Orogine OG510

Información complementaria

Consulta a continuación la lista de genes analizados en **BRCA+16 GENES**:

Lista de genes evaluados (18 genes)		
ATM	BRCA1*	BRCA2*
BRIP1	CDH1	CHEK2
EPCAM*	MLH1	MSH2
MSH6	NBN	PALB2
PMS2	PTEN	RAD51C
RAD51D	STK11	TP53

*Confirmación por MLPA en caso de detección de CNV