

DG Preventive Cancer

¿Qué es DG Preventive Cancer?

DG Preventive Cancer es un test genético preventivo que estudia **86 genes relacionados con los siguientes tipos de cáncer hereditario:**

- » Colorrectal
- » Piel
- » Gástrico
- » Retinoblastoma
- » Ginecológico
- » Tumores neuroendocrinos
- » Próstata
- » Síndromes de predisposición a cáncer
- » Renal

¿A quién está dirigido?

El test DG Preventive Cancer está pensado para:

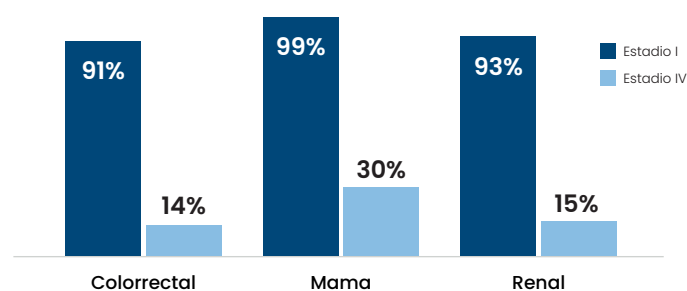
- » Personas con **historial familiar de cáncer hereditario.**
- » Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.

¿Por qué es importante realizarlo?

El cáncer es la segunda causa de muerte en el mundo y se sabe que **hasta en un 15% de los casos existe un componente hereditario.**

Los datos epidemiológicos demuestran la **importancia de un diagnóstico precoz** para la supervivencia del paciente. Así, el cáncer colorrectal y el cáncer de mama, por ejemplo, tienen supervivencias a cinco años del 14% y 30%, respectivamente, cuando se diagnostican en estadio IV, pero que se elevan al **91% y 99% si se diagnostican en estadio I.**

DG Preventive Cancer puede ayudar a **identificar personas con mutaciones en genes asociados al desarrollo de cáncer hereditario**, lo que permitiría implementar de manera precoz las medidas preventivas y de seguimiento necesarias.



Fuente: CA Cancer J Clin. 2023

Características

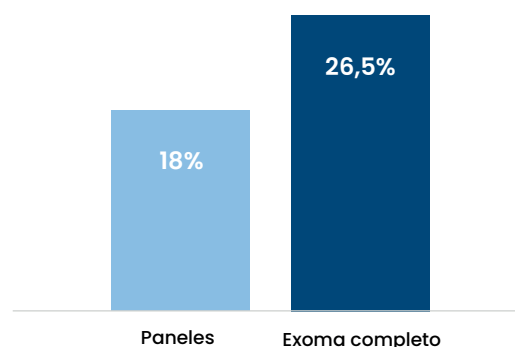
- » Librería Agilent SureSelect Human All Exon V8
- » **Tecnología Illumina®** plataforma NovaSeq 6000
- » Secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes de **más de 20.000 genes**
- » **Cobertura media de 100-150x**
- » Análisis bioinformático utilizando **nuestro software Genome One**
- » Clasificación de variantes según **criterios ACMG**
- » Análisis de **SNVs, Indels y CNVs**
- » Muestras: Sangre EDTA, saliva y exudado bucal
- » Plazo de entrega: 25 días laborables

Ventajas del exoma completo en un estudio genético preventivo

Frente a los paneles comerciales, la secuenciación del exoma completo ofrece las siguientes ventajas:

- » **Posibilidad de ampliación del estudio** a otros genes de interés para el especialista.
- » Reanálisis de nuevos genes candidatos que la comunidad científica vaya descubriendo **sin necesidad de volver a secuenciar.**
- » **Interpretación diagnóstica de todo el exoma** en caso necesario en un futuro.

Comparativa de rendimiento diagnóstico



Fuente: Circ Cardiovasc Genet. 2017.

Listado de genes agrupados por patología

	Patología	Genes asociados
Cáncer colorrectal	Síndrome de Lynch	<i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>
	Cáncer colorrectal	<i>RPS20, MLH3, TGFBR2</i>
	Poliposis adenomatosa	<i>APC</i> , <i>NTHL1, MUTYH, MSH3, POLD1, POLE</i>
	Síndrome de poliposis serrada	<i>RNF43</i>
	Síndrome de poliposis juvenil	<i>BMPR1A, SMAD4, GREM1</i>
Cáncer gástrico	Adenocarcinoma de esófago	<i>MSR1</i>
	Cáncer gástrico difuso hereditario	<i>CDH1</i>
	Tumor estromal gastrointestinal familiar	<i>KIT, PDGFRA</i>
Cáncer de mama	Cáncer de mama y ovario hereditario	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, PALB2, RAD51, RAD51C, RAD51D</i>
Cáncer genitourinario	Cáncer de próstata hereditario	<i>HOXB13, RNASEL</i>
	Carcinoma papilar de células renales familiar	<i>MET</i>
	Carcinoma de células renales	<i>HNF1A, HNF1B</i>
	Leiomiomatosis y cáncer renal	<i>FH</i>
Cáncer de piel	Melanoma cutáneo	<i>CDK4, CDKN2A, MITF</i>
Retinoblastoma	Retinoblastoma	<i>RB1</i>
Tumores neuroendocrinos	Neoplasia endocrina múltiple	<i>CDKN2A, MEN1, RET</i>
	Cáncer tiroideo no medular	<i>NKX2-1</i>
	Feocromocitoma-paranganglioma hereditario	<i>MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127</i>
	Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula	<i>CDC73</i>
	Adenoma hipofisiario	<i>AIP</i>
Síndromes de predisposición	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	<i>FLCN</i>
	Síndrome de Cowden	<i>AKT1, PIK3CA, SEC23B, USF3</i>
	Síndrome de Gorlin	<i>PTCH1</i>
	Síndrome de hamartoma PTEN	<i>PTEN</i>
	Síndrome de Peutz-Jeghers	<i>STK11</i>
	Síndrome de predisposición a tumor	<i>SMARCA4, SMARCB1, BAP1, DICER1</i>
	Oligodondia-síndrome de predisposición al cáncer	<i>AXIN2</i>
	Síndrome de rotura de Nijmegen	<i>NBN</i>
	Síndrome de von Hippel-Lindau	<i>VHL</i>
	Síndrome Li-Fraumeni	<i>TP53, CHEK2</i>
	Tumor de Wilms	<i>WT1</i>
	Xeroderma pigmentosa	<i>DDB3M, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC</i>
	Complejo esclerosis tuberosa	<i>TSC1, TSC2</i>
	Neurofibromatosis	<i>NF1, NF2</i>
	Complejo de Carney	<i>PRKAR1A</i>

*Los genes incluidos en el test DG Preventive Cancer han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones de la ACMG y otras sociedades como la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM). En negrita se muestran los genes accionables según la ACMG.

Referencias

- Richards, S, Aziz, N, Bale, S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 17, 405–423 (2015).
- Miller DT, et al. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2023 Aug;25(8):100866.
- van Dijk EL, Auger H, Jaszczyszyn Y, Thermes C. Ten years of next-generation sequencing technology. *Trends Genet*. 2014;30:418–426.
- Nielsen FC, et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. *Nat Rev Cancer*. 2016 Sep;16(9):599–612.
- Siegel, RL, et al. Cancer statistics, 2023. *CA Cancer J Clin*. 2023; 73(1): 17–48.

¿Cómo son los informes DG Preventive?

Todos los informes DG Preventive están redactados de manera sencilla para que sean fácilmente entendibles por el paciente. Su contenido se divide en cuatro bloques.

Bloque 1: Resultado

Contiene toda la información referente a los resultados obtenidos tras el análisis de la muestra del paciente.

The screenshot shows the top part of the DG Preventive report for Lucía García Pínez. It includes patient information (name, sex, ID, date of birth, date of the report), the lab name (Dreamgenics), and the results section. The results section is titled "RESULTADO" and contains a table with columns: Gen, Variante*, Clasificación, Fenotipo asociado. A single result is shown for the BRCA1 gene, with a variant labeled as "C191G (V) Homocigoto (95%)". The classification is "Patogénica" and the associated phenotype is "Cáncer de Mama y Ovario Hereditario".

Bloque 2: Interpretación

Se explica de manera detallada cuáles son los posibles resultados y la implicación de cada uno de ellos. También se aporta información de interés para los familiares.

This screenshot shows the "INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS" and "RECOMENDACIONES" sections. The interpretation section defines three result types: "PATOGÉNICA", "PROBABLEMENTE PATOGÉNICA", and "NEGATIVO". It explains that a pathogenic variant indicates the presence of the disease, a likely pathogenic variant suggests a risk, and a negative result indicates the absence of the disease. The recommendations section advises consulting with a geneticist and family members, and provides information for family testing.

Bloque 3: Genes y Enfermedades

Se indican los genes y enfermedades estudiados. Así mismo, se describen las características del estudio realizado.

The screenshot displays the "GENES ANALIZADOS" section, listing 345 genes analyzed. The genes are organized in a grid with columns for gene names (e.g., BRCA1, BRCA2, APC, MLH1, MSH2, etc.) and their associated diseases (e.g., Cáncer de Mama y Ovario Hereditario, Síndrome de Marfan, etc.). The list is extensive and covers a wide range of genetic conditions.

Bloque 4: Anexo

En el último bloque del informe se muestran las características técnicas del estudio y la bibliografía empleada.

The screenshot shows the "TECNOLOGÍA" section, detailing the laboratory methods used. It includes information about the analysis of 345 genes, the use of Next-Generation Sequencing (NGS), the Illumina NovaSeq 6000 platform, and the bioinformatics pipeline. It also mentions the use of a reference genome (GRCh38) and the inclusion of a control sample (CG0000000000) for quality control.

Nuestro equipo de genetistas está disponible para proporcionar, tanto al médico como al paciente, asesoramiento genético en caso necesario



Razones para elegir Dreamgenics

» Certificaciones de Calidad

Dreamgenics está certificada por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) para las normas ISO 9001:2015, UNE-EN ISO 13485:2018 y UNE-ISO/IEC 27001:2017.

Estas certificaciones demuestran nuestro compromiso con todos los productos y servicios que ofrecemos a nuestros clientes.



» Formación continua especializada

Nuestro equipo de genetistas sigue un Plan específico de Formación Continuada, además de estar asociadas a la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG), lo que les permite estar, en todo momento, al día del conocimiento científico más actual.

» Asesoramiento genético

La correcta interpretación de los resultados obtenidos es esencial en cualquier prueba genética. Nuestras genetistas están disponibles para proporcionar, tanto al médico como al paciente, asesoramiento genético en caso necesario.

» Software con marcado CE-IVD

El análisis bioinformático de los datos genómicos provenientes de secuenciación es un **paso clave** en un estudio genético.

En Dreamgenics empleamos para ello **nuestro propio software Genome One, el cual posee marcado CE-IVD** (Número de Licencia: 7157-PS) y está certificado bajo la norma UNE-EN ISO 13485:2018.

Este marcado demuestra que Genome One cumple con la Directiva Europea de Dispositivos de Diagnóstico In Vitro (IVDD 98/79/EC).

» Estudios genéticos diagnósticos

Como especialistas en diagnóstico genético, ofrecemos la **posibilidad de llevar a cabo un estudio genético diagnóstico** posterior en caso de que se identifique una variante Patogénica o Probablemente Patogénica en el test genético preventivo.

Esto proporciona a los pacientes una **confianza y seguridad adicionales** a la hora de realizar un test DG Preventive.

Sobre nosotros

Dreamgenics™ es una empresa biotecnológica creada en 2011 que desarrolla su actividad en el campo del diagnóstico genético y la bioinformática. Realizamos análisis de datos proveniente de secuenciación masiva (NGS) utilizando herramientas bioinformáticas de desarrollo propio, lo que nos da una importante ventaja competitiva frente a otras empresas, aumentando el rendimiento diagnóstico de nuestros estudios. Como muestra de nuestro compromiso con ofrecer siempre productos y servicios que cumplan los estándares de calidad más exigentes, estamos certificados por AENOR en las normas ISO 9001, ISO 13485 e ISO 27001, y nuestro software de análisis bioinformático, Genome One, cuenta con marcado CE-IVD.

¿Te interesan nuestros servicios? Escríbenos a genetica@dreamgenics.com

