

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:

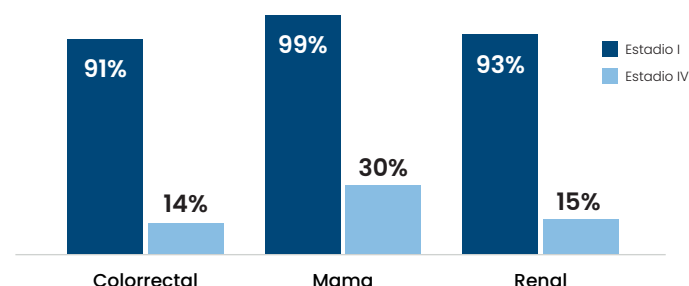
- » Personas con **historial familiar de cáncer hereditario**.
- » Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.

¿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

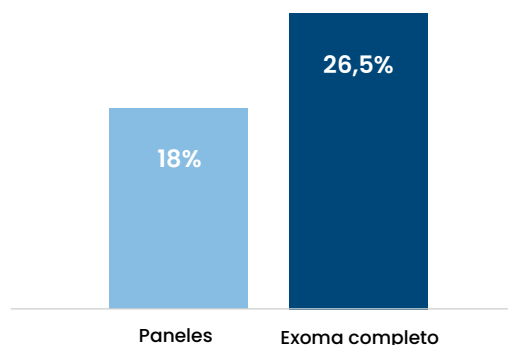
- » Librería Agilent SureSelect
- » Plataforma DNBSEQ™-G400 (IVD)
- » Secuenciación de las regiones genómicas codificantes de **más de 20.000 genes**
- » **Cobertura media de 100-150x**
- » Análisis bioinformático utilizando **nuestro software Genome One**
- » Clasificación de variantes según **criterios 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>CDKN1B, 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>DDB2, 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.

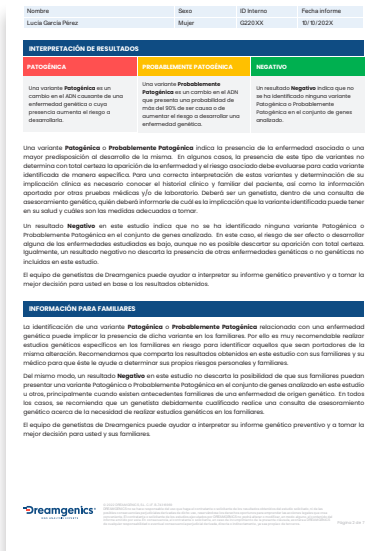
Bloque 1: Resultado

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



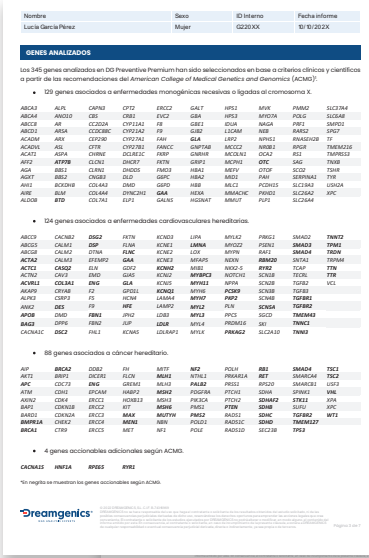
Bloque 2: Interpretación

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.



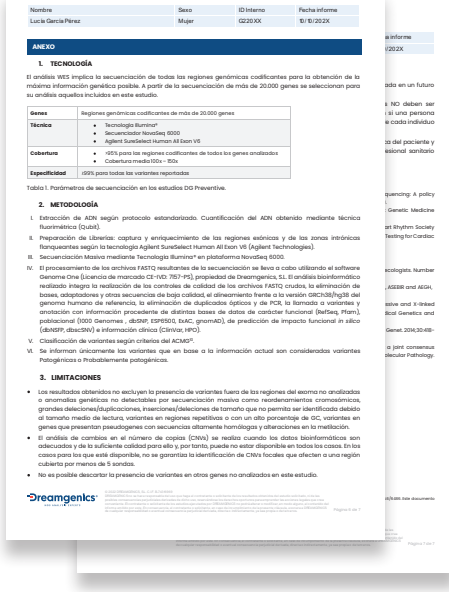
Bloque 3: Genes y Enfermedades

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



Bloque 4: Anexo

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



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.

» Equipos con marcado CE-IVD

El robot MGISP-100 que utilizamos para la preparación de librerías y nuestro secuenciador DNBSEQ™-G400 **tienen marcado CE-IVD**, por tanto, son equipos específicos para llevar a cabo pruebas de diagnóstico *in vitro*.

Para el análisis bioinformático de los datos provenientes de secuenciación masiva empleamos **nuestro propio software Genome One**, el cual está certificado por AENOR en la norma UNE-EN ISO 13485:2018.

» 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.

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

