

# ONCOLOGIA MOLECULAR CÂNCER HEREDITÁRIO

Aproximadamente 10% dos casos de câncer estão associados à algum tipo de mutação genética, as quais predispõem o desenvolvimento de tumores. A identificação destas mutações possibilita uma análise completa de risco para o paciente, assim como também possibilita o diagnóstico precoce, prognóstico e tratamento.

## Câncer de mama

O câncer de mama é segundo mais comum entre as mulheres, atrás apenas do câncer de pele. A causa hereditária para o desenvolvimento de câncer de mama e de ovário está associada, principalmente, a mutações nos genes *BRCA1* e *BRCA2*. Isso significa que mulheres com um dos genes *BRCA* mutado, terão ao longo da vida, até 81% de chance de desenvolver câncer de mama e até 57% de chance de desenvolver câncer de ovário.

Veja no quadro abaixo o nome dos exames e códigos DB:

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
<i>BRCA1</i> E <i>BRCA2</i> - MUTAÇÕES PERFIL ASHKENAZI	Pesquisa das 3 principais mutações, encontradas principalmente em descendentes de judeus.	BRCAJ	40503844
<i>BRCA1</i> E <i>BRCA2</i> - SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO	Sequenciamento completo dos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> .	BRCNG	40503801
<i>BRCA1</i> E <i>BRCA2</i> - MLPA	Pesquisa de inserções e deleções (indel) por MLPA dos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> .	BRCMLP	40503151
<i>BRCA1</i> E <i>BRCA2</i> - NGS E ANÁLISE DE INDEL POR BIOINFORÁTICA	Sequenciamento e análise por bioinformática de variação de número de cópias dos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> .	BRCNM	40503801
<i>BRCA1</i> E <i>BRCA2</i> - NGS/MLPA	Sequenciamento e análise por MLPA dos genes <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i>	BRCSM	40503801 + 40503151
PAINEL CÂNCER MAMA E OVÁRIO	Painel composto para pesquisa de 18 genes relacionados ao câncer de mama e ovário.	BRCA16	40503801
PAINEL CÂNCER MAMA E OVÁRIO	Painel composto para pesquisa de 35 genes relacionados ao câncer de mama e ovário.	PMAMA	40503801

## Câncer Colorretal

O câncer colorretal (CCR) é o terceiro tipo de câncer mais comum entre as mulheres, o quarto entre os homens e o quinto tipo de câncer mais frequente no Brasil. Apesar de ser comum, quando detectada precocemente, é uma doença tratável e, na maioria dos casos, curável. Aproximadamente, 20 a 30% de todos os CCR são classificados como de origem familiar.

As principais síndromes hereditárias de predisposição ao CCR são o câncer colorretal hereditário não poliposo (HNPCC), conhecido como Síndrome de Lynch, acometendo aproximadamente 2 a 3% de todos os casos de câncer colorretal e a Polipose Adenomatosa Familiar (PAF).

A síndrome HNPCC é uma condição autossômica dominante associada com mutações nos genes *MSH2*, *MSH6*, *MLH1*, *PMS1* e *PMS2* que aumentam o risco cumulativo para o desenvolvimento de câncer colorretal (CCR) em indivíduos heterozigotos para os genes de predisposição à HNPCC.

Dependendo da ausência ou presença de tumores fora da mucosa colorretal, esta síndrome pode ser classificada como Lynch I e II.

Veja no quadro abaixo o nome do exames e códigos DB relacionados com a HNPCC:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
<i>MSH2</i> - SEQUENCIAMENTO	MSH2	40503623
<i>MSH6</i> - SEQUENCIAMENTO	MSH6	40503631
<i>MLH1</i> - SEQUENCIAMENTO	MLH1	40503623
SÍNDROME DE LYNCH - MUTAÇÃO FAMILIAR	LYNMF	40503844
CÂNCER COLORRETAL ANÁLISE DE DUPLICAÇÕES E DELEÇÕES	COLONM	40503151
PAINEL PARA CÂNCER COLORRETAL - NGS E MLPA	PCOLON	40503801

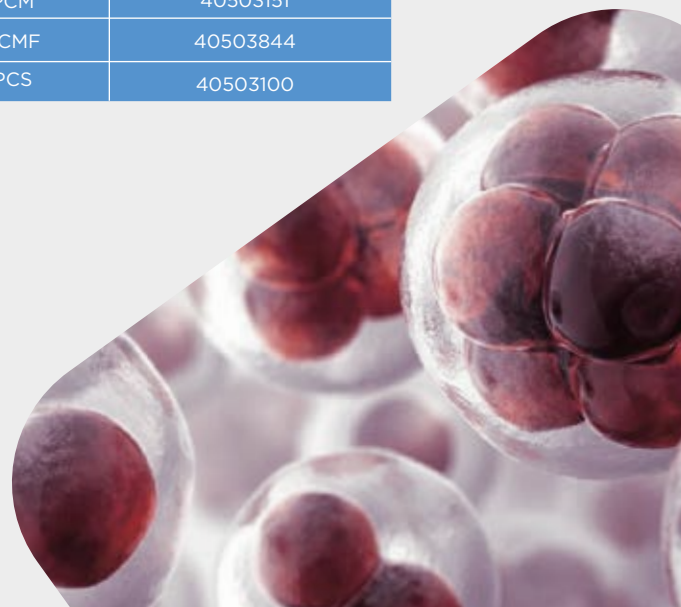
Já a Polipose Adenomatosa Familiar (PAF) é uma síndrome mais rara, representando menos de 1% dos casos de CCR diagnosticados.

Neste caso são encontrados 100 ou mais pólipos pré-cancerosos no intestino grosso e no reto, que começam a se desenvolver durante a infância ou adolescência.

Para diagnosticar esta doença é necessária a realização da colonoscopia, sendo recomendado a complementação dos dados utilizando testes genéticos.

Veja no quadro abaixo o nome do exames e códigos DB relacionados à Polipose Adenomatosa Familiar:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (APC) - MLPA	APCM	40503151
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (APC) - MUTAÇÃO FAMILIAR	APCMF	40503844
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (APC) - SEQUENCIAMENTO	APCS	40503100



## Painel de Câncer Hereditário

Os painéis de câncer hereditário permitem a realização de um plano de rastreamento e prevenção personalizado, por meio do sequenciamento de vários genes em um único teste, a fim de detectar a predisposição a algum determinado tipo de câncer, baseado no histórico familiar do indivíduo, para que possam ser adotadas medidas redutoras de risco (cirurgias) quando necessárias. Variantes patogênicas, possivelmente patogênicas e variantes de significado incerto (VUS) são validadas por profissionais qualificados, sob o uso de ferramentas de última geração.

O DB Molecular oferece quatro painéis de predisposição para diferentes tipos tumorais, que variam de acordo com o número de genes analisados, hipótese diagnóstica, histórico familiar, entre outros critérios.


Para mais informações sobre estes exames acesse nosso Guia de Exames.


NOME DO EXAME	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO 30 GENES	PCA30	40503801
PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO- 37 GENES	PCA37	40503801
PAINEL DE CÂNCER FAMILIAR 105 GENES	PCF	40503801
PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO- 221 GENES	PCCFH	40503801


### Referências Bibliográficas:

1. King MC, Marks JH, Mandell JB. Breast and ovarian cancer risks due to inherited mutations in BRCA1 and BRCA2. Science, 2003.
2. Valadao M, Leonaldson C. Câncer colo-retal hereditário. Rev. Col. Bras, 2007.
3. Dantas ELR et al. Genética do câncer hereditário. Rev. Bras. Cancerologia, 2009.
4. Friedl W, Caspari R, Sengteller M, et al. Can APC mutation analysis contribute to therapeutic decisions in familial adenomatous polyposis? Experience from 680 FAP families Gut, 2001.
5. Nieuwenhuis, M.H. et al. Correlations between mutation site in APC and phenotype of familial adenomatous polyposis (FAP): A review of the literature. Critical Reviews in Oncology / Hematology, 2007.

## Conheça nosso menu completo:

 [dbmolecular.com.br](http://dbmolecular.com.br)

 [assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br](mailto:assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br)

 11 3868-9800