



ONCOLOGIA MOLECULAR

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

Câncer de mama

O câncer de mama é o segundo mais comum entre as mulheres, atrás apenas do câncer de pele. A causa hereditária para o desenvolvimento do 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
BRCA1 E BRCA2 – MUTAÇÕES PERFIL ASHKENAZI	Pesquisa das 3 principais mutações, encontradas principalmente em descendentes de judeus.	BRCAJ	40503844
BRCA1 E BRCA2 – SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO	Sequenciamento completo dos genes BRCA1 e BRCA2.	BRCNG	40503801
BRCA1 E BRCA2 – MLPA	Pesquisa de inserções e deleções (indel) por MLPA dos genes BRCA1 e BRCA2.	BRCMLP	40503151
BRCA1 E BRCA2 – NGS E ANÁLISE DE INDEL POR BIOINFORMÁTICA	Sequenciamento e análise por bioinformática de variação de número de cópias dos genes BRCA1 e BRCA2.	BRCNM	40503801
BRCA1 E BRCA2 – NGS/MLPA	Sequenciamento e análise por MLPA dos genes BRCA1 e BRCA2	BRCSM	40503801 + 40503151
PAINEL CÂNCER MAMA E OVÁRIO	Painel composto para pesquisa de 18 genes relacionados ao câncer de mama e de ovário.	BRCA16	40503801
PAINEL CÂNCER MAMA E OVÁRIO	Painel composto para pesquisa de 35 genes relacionados ao câncer de mama e de ovário.	PMAMA	40503801
ESTUDO DE MUTAÇÃO PONTUAL	Pesquisa de mutação já detectada em outros indivíduos da família.	ESTMP	40503151

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, essa síndrome pode ser classificada como Lynch I e II.

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

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
MSH2 – SEQUENCIAMENTO	Sequenciamento do gene MSH2.	MSH2	40503623
MSH6 – SEQUENCIAMENTO	Sequenciamento do gene MSH6.	MSH6	40503631
MLH1 – SEQUENCIAMENTO	Sequenciamento do gene MLH1.	MLH1	40503623
PAINEL MOLECULAR PARA LYNCH – NGS	Painel realiza o sequenciamento dos genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e EPCAM.	PMPLY	40503801
CÂNCER COLORRETAL ANÁLISE DE DUPLICAÇÕES E DELEÇÕES	Painel realiza a pesquisa de inserções e deleções (indel) por MLPA dos genes EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2.	COLONM	40503151
PAINEL PARA CÂNCER COLORRETAL - NGS E MLPA	Painel realiza o sequenciamento de 16 genes relacionados com o câncer gastrointestinal hereditário, além da análise por MLPA de 6 desses genes.	PCOLON	40503801 + 40503151

Já a polipose adenomatosa familiar (PAF) é uma síndrome mais rara, representando menos de 1% dos casos de CCR diagnosticados.

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

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

Veja no quadro abaixo o nome dos exames e códigos DB relacionados à polipose adenomatosa familiar:

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (APC) – MLPA	Pesquisa de inserções e deleções (indel) por MLPA no gene APC.	APCM	40503151
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (APC) – SEQUENCIAMENTO	Sequenciamento do gene APC.	APCS	40503100

Painel de câncer hereditário

Os painéis de câncer hereditário permitem a realização de um plano de rastreamento e de 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 os painéis de predisposição para diferentes tipos tumorais, que variam de acordo com o número de genes analisados, a hipótese diagnóstica, o histórico familiar, entre outros critérios.




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

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
PAINEL DE CâNCER HEREDITÁRIO – 37 GENES	Painel composto para pesquisa dos 37 principais genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer.	PCA37	40503801
PAINEL DE CâNCER FAMILIAR 105 GENES	Painel composto para pesquisa de 105 genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer.	PCF	40503801
PAINEL DE CâNCER HEREDITÁRIO – 258 GENES	Painel composto para pesquisa de 258 genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer, incluindo genes associados à formas mais raras.	PCCFH	40503801
PAINEL DE CâNCER HEREDITÁRIO - 138 GENES	Painel composto para pesquisa de genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer.	PCHEX	40503801
ANÁLISE DE DUPLICAÇÕES/ DELEÇÕES PARA CâNCER HEREDITÁRIO - 9 GENES	Painel pesquisa inserções e deleções (indel) por MLPA nos genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer.	MLPCH	40503151

Referências

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.

Saiba mais

-  dbmolecular.com.br
-  assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br
-  0800 643 0376