



# CÂNCER HEREDITÁRIO

O câncer pode se desenvolver de maneira esporádica ou hereditária. Os cânceres esporádicos são os mais comuns, causados pelo acúmulo de alterações genéticas (mutações) ao longo da vida, provocadas por fatores epigenéticos. Os hereditários são causados por alterações genéticas germinativas que são passadas de uma geração para a outra. Atualmente, existem 50 síndromes de câncer hereditário. Estima-se que cerca de 10-15% de todas as neoplasias (tumores) estejam relacionadas a alguma alteração germinativa, portanto, hereditária.

## Exames de predisposição ao câncer hereditário

### Aplicações

A identificação do câncer de origem hereditária, por meio de testes genéticos, possibilita ao médico adotar estratégias terapêuticas mais eficazes e medidas profiláticas na prevenção de novos tumores. A identificação da Síndrome genética oncológica não diz respeito somente ao paciente com câncer, é uma ferramenta na Medicina Preventiva para indivíduos assintomáticos que apresentam história familiar de câncer. Com isso, o médico pode tomar decisões profiláticas para toda a família.

### Vantagens

Os painéis de predisposição ao câncer hereditário permitem a análise de vários genes em um único teste pela tecnologia NGS (Sequenciamento de Nova Geração), na qual são avaliadas alterações de nucleotídeo único (SNVs), pequenas inserções e deleções (INDELS) e detecção de variação do número de cópias (CNVs). Os resultados desses painéis incluem a identificação de variantes patogênicas, possivelmente patogênicas e variantes de significado incerto (VUS) pelos critérios da *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG), que são validadas por profissionais qualificados sob o uso de ferramentas de Bioinformática de última geração.

## Exames disponíveis

Veja abaixo algumas das opções de exames disponíveis no DB Molecular:

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB
SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA (DNA NUCLEAR E MITOCONDRIAL)	O Exoma é composto pelo sequenciamento do conjunto dos éxons de cerca de 20.000 genes, contemplando os genes nucleares e mitocondriais. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	EXOMA
PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO - 37 GENES	Painel composto para pesquisa dos 37 principais genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	PCA37
PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO EXPANDIDO - 264 GENES	Painel composto para pesquisa de 264 genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer, incluindo genes associados a formas mais raras. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	PCHEX
ANÁLISE DE DUPLICAÇÕES E DELEÇÕES PARA CÂNCER HEREDITÁRIO - 10 GENES	Painel que realiza a pesquisa de inserções e deleções (indel) por MLPA nos genes relacionados à predisposição hereditária ao câncer.	MLPCH
ESTUDO DE MUTAÇÃO PONTUAL	Pesquisa de mutação já detectada em outros indivíduos da família.	ESTMP

O DB Molecular oferece também outros 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. Algumas opções disponíveis são:

## Exames de predisposição ao câncer de mama

### Aplicações

O câncer de mama é o segundo tipo de câncer 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. Apesar disso, outros genes também já foram descritos com associação a um maior risco no desenvolvimento dos tumores de mama e ovário.

## Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo os nomes e códigos de alguns exames associados à predisposição genética ao câncer de mama e ovário:

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB
BRCA1 E BRCA2 – MUTAÇÕES PERFIL ASHKENAZI	Pesquisa de 3 mutações específicas nos genes BRCA1 e BRCA2, (185delAG, 5382ins – BRCA1, 6174delT – BRCA2) indicadas para descendentes de Judeus Ashkenazi.	BRCAJ
SEQUENCIAMENTO DOS GENES BRCA1 E BRCA2 (NGS+CNV)	Sequenciamento completo dos genes BRCA1 e BRCA2 por Sequenciamento de Nova Geração. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	BRCNG
BRCA1 E BRCA2 – MLPA	Pesquisa de inserções e deleções (indel) por MLPA dos genes BRCA1 e BRCA2.	BRCLMP
BRCA1 - SEQUENCIAMENTO	Esse teste realiza o sequenciamento do gene BRCA1 por NGS.	BRC1S
BRCA2 - SEQUENCIAMENTO	Esse teste realiza o sequenciamento do gene BRCA2 por NGS.	BRC2S
BRCA1 E BRCA2 – NGS/MLPA	Sequenciamento e análise por MLPA dos genes BRCA1 e BRCA2	BRCSM
PAINEL CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO 16 GENES (NGS+CNV)	Painel composto para pesquisa de 16 genes relacionados ao câncer de mama e de ovário. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	BRCA16
SEQUENCIAMENTO DOS GENES BRCA1, BRCA2 E TP53	Esse teste realiza o sequenciamento dos genes BRCA1, BRCA2 e TP53 por NGS. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variation</i> ).	BRCTP
PAINEL PARA CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO COMPLETO – 45 GENES (NGS+CNV)	Painel composto para pesquisa de 45 genes relacionados ao câncer de mama e de ovário. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	PMAMA
PAINEL CANCER DE MAMA E OVÁRIO – 26 GENES	Painel composto para pesquisa de 26 genes relacionados ao câncer de mama e de ovário. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	PCMO

## Exames de predisposição ao câncer colorretal

### Aplicações

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.

As principais síndromes hereditárias de predisposição ao CCR são o câncer colorretal hereditário não poliposo (HNPCC), conhecido como Síndrome de Lynch, e a polipose adenomatosa familiar (PAF).

## Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo os nomes e códigos de alguns exames associados à predisposição genética ao câncer colorretal:

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB
PAINEL SÍNDROME DE LYNCH - CÂNCER COLORRETAL NÃO POLIPOSE HEREDITÁRIO (NGS+CNV)	Painel realiza o sequenciamento dos genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e EPCAM. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	PMPLY
CÂNCER COLORRETAL -ANÁLISE DE DUPLICAÇÕES E DELEÇÕES	Painel realiza a pesquisa de inserções e deleções (indels) por MLPA dos genes EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2.	COLONM
PAINEL PARA CÂNCER COLORRETAL - NGS e MLPA	Painel realiza o sequenciamento e MLPA de 5 genes relacionados com o câncer gastrointestinal hereditário.	PCNM
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (APC) – MLPA	Pesquisa de inserções e deleções (indels) por MLPA no gene APC.	APCM
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (APC) – SEQUENCIAMENTO	Sequenciamento do gene APC.	APCS

A análise individual de alguns dos genes citados acima também está disponível.

## Outros exames

Além dos tipos de câncer já citados, outras opções estão disponíveis para a pesquisa de predisposição ao câncer de próstata, câncer gástrico e Síndrome de Li-Fraumeni. Veja no quadro abaixo os nomes e códigos de alguns exames disponíveis:

NOME DO EXAME	APLICAÇÃO	CÓDIGO DB
PAINEL DE CÂNCER DE PRÓSTATA HEREDITÁRIO (NGS+CNV)	Painel composto para pesquisa de 17 genes relacionados à predisposição genética ao câncer de próstata. Inclui a análise de CNVs ( <i>Copy Number Variations</i> ).	PPROST
ESTUDO MOLECULAR DO GENE CDH1 (CÂNCER GÁSTRICO)	Sequenciamento completo do gene CDH1 por Sequenciamento de Nova geração.	CDH1S
SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO GENE TP53 (SÍNDROME DE LI-FRAUMENI)	Sequenciamento completo do gene TP53 por Sequenciamento de Nova geração.	TP53

## Como solicitar?


Identificar o gene ou genes alvos, assim como a metodologia solicitada.



## Referências

- King MC, Marks JH, Mandell JB. Breast and ovarian cancer risks due to inherited mutations in BRCA1 and BRCA2. *Science*, 2003.
- Valadao M, Leonaldson C. Câncer colo-retal hereditário. *Rev. Col. Bras.*, 2007.
- Dantas ELR et al. Genética do câncer hereditário. *Rev. Bras. Cancerologia*, 2009.
- 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.
- 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](http://dbmolecular.com.br)

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

  0800 643 0376