



NeoTyping® Mama

Genética preventiva del Cáncer de Mama

CÁNCER DE MAMA:

El cáncer de mama es el cáncer más frecuente en las mujeres de todo el mundo, y es la causa más común de muerte por este tipo de enfermedad en las mujeres. En España, aproximadamente, una de cada 13 mujeres son diagnosticadas de cáncer de mama a lo largo de su vida.

El diagnóstico temprano del cáncer de mama permite un tratamiento exitoso en un alto porcentaje de pacientes. La tasa de supervivencia de las mujeres diagnosticadas en las primeras etapas de cáncer de mama se acerca al 99%. Por ello, un diagnóstico y tratamiento precoz son cruciales en este problema.

DIAGNÓSTICO PREVENTIVO:

La mayoría de las enfermedades comunes como el cáncer son enfermedades multifactoriales, es decir, son el resultado del efecto combinado entre genes y factores ambientales. Por ello, se les llama también enfermedades complejas. Estas enfermedades son además poligénicas, es decir, enfermedades en que están implicados un número elevado de genes, cada uno de ellos teniendo un efecto aditivo. Muchos de estos genes se conocen en la actualidad, así como las variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo de padecer estas enfermedades. El diagnóstico preventivo consiste en el análisis de las variantes genéticas (SNPs) que han sido descritas como alelos de riesgo en importantes trabajos científicos (GWAS) y que permite estimar el riesgo relativo de una persona asintomática de sufrir una determinada enfermedad multifactorial a lo largo de su vida.

APLICACIÓN DEL TEST:

Los factores genéticos contribuyen de manera significativa en el riesgo a desarrollar cáncer de mama. Éstos incluyen variantes en los genes BRCA1 y BRCA2, que son raras, ya que están presentes en sólo un 2-5% de pacientes con cáncer de mama. Además de los genes BRCA1 y 2, hay 9 variantes genéticas comunes que aumentan el riesgo de desarrollar cáncer de mama en personas de ascendencia europea: dos en el cromosoma 2 y una en cada uno de los cromosomas: 1, 3, 5, 10, 11, 14 y 16.

NeoTyping® Mama es un test que estudia 9 variantes genéticas descritas como alelos de riesgo de cáncer de mama y realiza una interpretación del riesgo asociado a desarrollar cáncer de mama en individuos (generalmente mujeres) blancos de origen europeo.



Los datos de las variables genéticas seleccionadas para el análisis se muestran resumidos en la siguiente tabla:

Locus	Crom.	Genotipo	Casos/control	Referencia
1p11	1	CT	9335 / 10263	PMID: 19330030
2q35	2	AG	4533 / 17513	PMID: 17529974
CASP8	2	CT	17109 / 16423	PMID: 17293864
FGFR2	10	CT	26048 / 25253	PMID: 17529967
LSP1	11	CT	26048 / 25253	PMID: 17529967
MRPS30	5	CT	4477 / 26515	PMID: 18438407
NEK10	3	CT	30256 / 34063	PMID: 19330027
RAD51L1	14	CT	9335 / 10263	PMID: 19330030
TNRC9 / TOX3	16	CT	4554 / 17577	PMID: 17529974

¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO EL TEST?

NeoTyping® Mama va dirigido a todas aquellas personas que quieran conocer su riesgo genético asociado a cáncer de mama. Sin embargo, este análisis no está indicado para diagnosticar el cáncer de mama familiar, para el que será necesario el análisis de los genes BRCA1 y BRCA2

¿QUÉ RECIBE EL PACIENTE?

El paciente recibe un informe detallado donde se recogen los resultados del cálculo del riesgo asociado a cáncer de mama y recomendaciones acerca de los riesgos y la prevención. Además, el paciente puede solicitar una entrevista con el personal científico para la aclaración de las cuestiones que puedan derivar del estudio.

MUESTRA:

Es suficiente una muestra de saliva, conservada en el Kit que Genologica ofrece para ello, así como una hoja de solicitud y consentimiento informado.

