

ONCOEXOMA



Análisis de variantes germinales en genes asociados a cánceres hereditarios.

Análisis de variantes somáticas en genes asociados a cáncer esporádico.

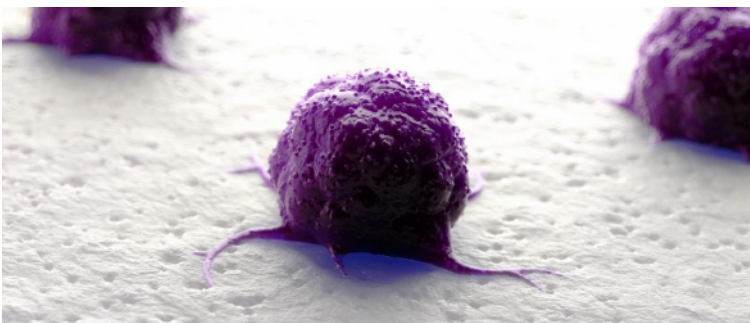
El cáncer es una enfermedad del genoma.



*Para un listado completo de los genes, contacte con nosotros

"The new understanding of cancer as a disease of the genome coupled with our ability to comprehensively interrogate tumors allow us to intelligently exploit cancer genomic vulnerabilities using target-specific therapies. Consequently, a "precision" approach to cancer treatment has emerged, based on the use of next-generation sequencing, advanced analytics, and databases meant to predict therapeutic targets for individual patients"

John C Carpten, Elaine R Mardis. *The era of precision oncogenomics*



REFERENCIAS:

- John C Carpten, Elaine R Mardis. The era of precision oncogenomics. Cold Spring Harb Mol Case Stud. 2018 Apr 2;4(2):a002915.
- Lukas D Wartman. The future of cancer treatment using precision oncogenomics. Cold Spring Harb Mol Case Stud. 2018 Apr 2;4(2):a002824
- Ley et al. 2008. DNA sequencing of a cytogenetically normal acute myeloid leukaemia genome. Nature 456: 66–72.
- Lynch et al. 2004. Activating mutations in the epidermal growth factor receptor underlying responsiveness of non-small-cell lung cancer to gefitinib. N Engl J Med 350: 2129–2139.
- Paez et al. 2004. EGFR mutations in lung cancer: correlation with clinical response to gefitinib therapy. Science 304: 1497–1500.
- Pao et al. 2004. EGF receptor gene mutations are common in lung cancers from "never smokers" and are associated with sensitivity of tumors to gefitinib and erlotinib. Proc Natl Acad Sci 101: 13306–13311.
- Slamon et al. 1987. Human breast cancer: correlation of relapse and survival with amplification of the HER-2/neu oncogene. Science 235: 177–182.
- Slamon et al. 2001. Use of chemotherapy plus a monoclonal antibody against HER2 for metastatic breast cancer that overexpresses HER2. N Engl J Med 344: 783–792.

129 genes

~200X cobertura media
SNVs | INDELS | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

La predisposición genética es una causa importante de cáncer en la infancia y adolescencia. Ya se han descrito una gran cantidad de genes de predisposición al cáncer y sus síndromes asociados y recientes investigaciones indican que una proporción considerable de los cánceres infantiles se deben a mutaciones en la línea germinal o en mosaico en los genes de predisposición al cáncer.

El cáncer del adulto ocurre por la acumulación a lo largo del tiempo de mutaciones somáticas en genes oncogénicos o supresores tumorales hasta que una célula normal se convierte en una célula aberrante y descontrolada que se divide sin control hasta el punto de invadir tejidos y enviar células a conquistar otras zonas del cuerpo (metástasis).

Oncoexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de >500 genes asociados a cáncer que poseen una actividad documentada relevante en el desarrollo de esta enfermedad (proyecto COSMIC: Catalogue of Somatic Mutation in Cancer). Muchos de estos genes son comunes a diferentes tipos de cáncer y otros específicos para determinados tipos. Nuestro análisis bioinformático nos permite detectar variantes puntuales (SNVs), pequeñas deleciones e inserciones (INDELS), y variantes en el número de copias (CNVs). Las variantes detectadas son filtradas, priorizadas y clasificadas de acuerdo con las recomendaciones científicas internacionales.

Esta prueba no detecta fusiones oncogénicas ni grandes cambios estructurales del genoma, por lo que debe complementarse con la prueba Cariomapa (mapeo óptico del genoma).