
FEEL[®]

TESTE GENÉTICO DE SUSCEPTIBILIDADE
CANCRO DA MAMA E DOS OVÁRIOS

Teste genético seguro e sensível com alta performance preditiva



O cancro continua a ser uma das principais causas de morte no mundo, sendo um dos grandes desafios da medicina na actualidade.

O CANCRO DA MAMA É O TUMOR MALIGNO MAIS COMUM NAS MULHERES, SENDO A PRIMEIRA CAUSA DE MORTE POR CANCRO DO SEXO FEMININO

- Aproximadamente 2.000.000 de novos casos de cancro da mama*
- Mais de 627.000 mulheres morrem todos os anos com cancro da mama*

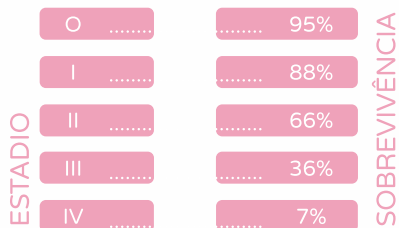
O CANCRO DOS OVÁRIOS É TAMBÉM EXTREMAMENTE LETAL

- Aproximadamente 239.00 novos casos de cancro dos ovários*
- Mais de 52.000 mulheres morrem todos os anos com cancro dos ovários*

* Valores a nível mundial (dados mais recentes da WHO - World Health Organization)

O risco de uma mulher desenvolver cancro da mama ao longo da sua vida é estimado em 12%.

TAXAS DE SOBREVIVÊNCIA A 10 ANOS PARA O CANCRO DA MAMA



QUANDO DETECTADOS
PRECOCEMENTE, A TAXA
DE SOBREVIVÊNCIA AO
CANCRO DA MAMA OU
OVÁRIOS AUMENTA
SIGNIFICATIVAMENTE



FEEL[®]

TESTE GENÉTICO DE SUSCEPTIBILIDADE
CANCRO DA MAMA E DOS OVÁRIOS

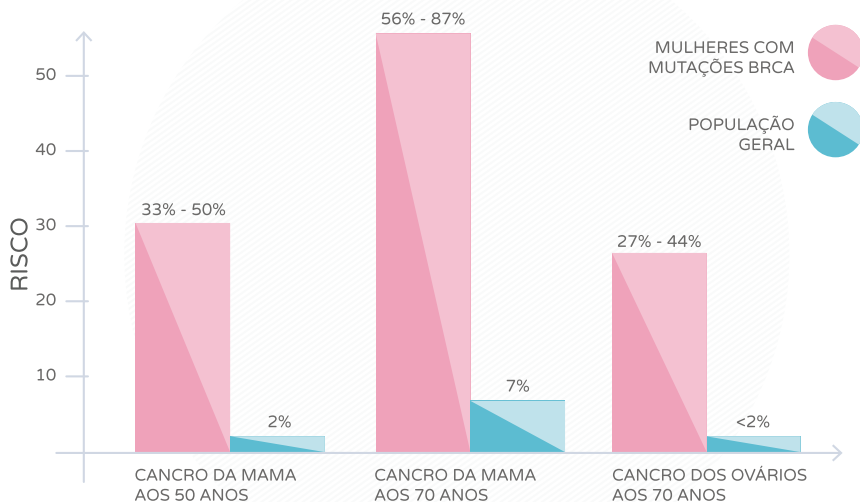
POR QUE É IMPORTANTE REALIZAR UM TESTE GENÉTICO DE SUSCEPTIBILIDADE PARA O CANCRO DA MAMA E DOS OVÁRIOS?

A identificação molecular de mutações germinativas nos genes BRCA1 e BRCA2, permite realizar esquemas de vigilância e prevenção, ainda antes do desenvolvimento do cancro. Consequentemente, podemos reduzir as taxas de mortalidade. Ao mesmo tempo, pretende estabelecer protocolos terapêuticos individuais (medicina personalizada).

Estudar um painel mais alargado de genes associados ao cancro da mama e dos ovários, para além dos BRCA1 e BRCA2, aumenta a probabilidade de diagnóstico. A análise de outros genes, permite também prevenir outro tipo de patologias clínicas, não só as ligadas à mama e ao ovário.

GENES ANALISADOS

MUTAÇÕES BRCA AUMENTAM RISCO DE CANCRO



FONTE: Myriad Genetic Laboratories, Inc.

INSERÇÃO ALU

Em doentes portuguesas foi identificada uma mutação designada por mutação fundadora portuguesa c.156_157ins Alu do gene BRCA2, que é responsável por cerca de 33% das mutações BRCA em Portugal.

A sua identificação é essencial para uma correcta avaliação do risco de desenvolvimento de cancro da mama.

CANCRO ASSOCIADO

GENE	MAMA	OVÁRIOS	COLORRECTAL	ENDOMETRIO	MELANOMA	PÂNCREAS	GÁSTRICO	PRÓSTATA	OUTROS
ATM	ALTO RISCO					RISCO ELEVADO			
BARD1	RISCO ELEVADO								
BLM	RISCO ELEVADO								RISCO ELEVADO
BRCA1	ALTO RISCO	ALTO RISCO				RISCO ELEVADO		RISCO ELEVADO	
BRCA2	ALTO RISCO	ALTO RISCO			RISCO ELEVADO	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO	
BRIP1	RISCO ELEVADO	ALTO RISCO							
CDH1	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO				ALTO RISCO		
CHEK2	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO					RISCO ELEVADO	
EPCAM		ALTO RISCO	ALTO RISCO	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO	ALTO RISCO		ALTO RISCO
FAM175A	RISCO ELEVADO								
MEN1						RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO		ALTO RISCO
MLH1		ALTO RISCO	ALTO RISCO	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO	ALTO RISCO		ALTO RISCO
MRE11A	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO							
MSH2		ALTO RISCO	ALTO RISCO	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO	ALTO RISCO		ALTO RISCO
MSH6		RISCO ELEVADO	ALTO RISCO	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO		RISCO ELEVADO
MUTYH				ALTO RISCO					ALTO RISCO
NBN	RISCO ELEVADO							RISCO ELEVADO	
PALB2	ALTO RISCO					RISCO ELEVADO			
PMS2		RISCO ELEVADO	ALTO RISCO	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO		RISCO ELEVADO
PTEN	ALTO RISCO		RISCO ELEVADO	ALTO RISCO					ALTO RISCO
RAD50		RISCO ELEVADO							
RAD51C	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO							
RAD51D		RISCO ELEVADO							
STK11	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO	ALTO RISCO	RISCO ELEVADO		RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO		RISCO ELEVADO
TP53	ALTO RISCO	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO	RISCO ELEVADO	ALTO RISCO
XRCC2	RISCO ELEVADO								

ALTO RISCO

RISCO ELEVADO

A GENETYCA-ICM disponibiliza-lhe o mais completo teste genético de susceptibilidade para o cancro da mama e dos ovários, em duas opções:

FEEL®: analisa os genes BRCA1 e BRCA2, detecta todas as variantes com sensibilidade, especificidade, exatidão e valores de precisão validados acima dos 99%

FEEL® Plus: analisa um painel de 26 genes comprovadamente associados ao aparecimento do cancro da mama e dos ovários, assim como outro tipo de patologias oncológicas, sendo eles:

ATM	BLM	EPCAM	MRE11A	NBN	RAD51C
BARD1	BRIP1	FAM175A	MSH2	PALB2	RAD51D
BRCA1	CDH1	MEN1	MSH6	PMS2	STK11
BRCA2	CHEK2	MLH1	MUTYH	PTEN	TP53
				RAD50	XRCC2

FEEL®

TESTE GENÉTICO DE SUSCEPTIBILIDADE
CANCRO DA MAMA E DOS OVÁRIOS

Em ambas as opções:

- Detecta a mutação fundadora portuguesa Alu;
- São utilizadas tecnologias de NGS e MLPA;
- Detecta a presença de grandes rearranjos;
- Confirmação dos resultados positivos por sequenciação SANGER.

FÁCIL

Uma simples colheita de sangue ou saliva

COMPLETO

Único teste que analisa 26 genes associados ao cancro da mama e ovários

RÁPIDO

Resultados entregues em até 20 dias úteis



REFERÊNCIAS

- Buys S.S., et al. (2017) A study of over 35,000 women with breast cancer tested with a 25-gene panel of hereditary cancer genes. American Cancer Society. doi: 10.1002/ncr.30498.
- Cobain E.F. (2016) Updates on breast cancer genetics: Clinical implications of detecting syndromes of inherited increased susceptibility to breast cancer. *Semin Oncol.* 528-535. doi: 10.1053/j.seminoncol.2016.10.001.
- DGS (2013) Portugal: Doenças oncológicas em números – 2013 Programa Nacional para as Doenças Oncológicas, ISSN: 2183-0746
- George A., et al. (2016) Delivering widespread BRCA testing and PARP inhibition to patients with ovarian cancer. *Genetics in Medicine.* doi:10.1038/gim.2016.182.
- Lieberman S., et al. (2016) Population screening for BRCA1/BRCA2 mutations: lessons from qualitative analysis of the screening experience. *Genetics in Medicine* doi:10.1038/gim.2016.175.
- Paluch-Shimon S., et al. (2016) Prevention and screening in BRCA mutation carriers and other breast/ovarian hereditary cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guidelines for cancer prevention and screening. *Annals of Oncology* 27 (Supplement 5): v103–v110, doi:10.1093/annonc/mdw327
- Peixoto A., et al. (2009) The c.156_157insAlu BRCA2 rearrangement accounts for more than one-fourth of deleterious BRCA mutations in northern/central Portugal. *Preclinical Study. Breast Cancer Res Treat* 114:31–38, doi: 10.1007/s10549-008-9978-4
- Pinto P., et al. (2016) Implementation of next-generation sequencing for molecular diagnosis of hereditary breast and ovarian cancer highlights its genetic heterogeneity. *Preclinical Study. Breast Cancer Res Treat* 159:245–256, doi: 10.1007/s10549-016-3948-z.
- Simen B.B., Thakuria J.V., (2016) Validation of the myBRCA HiRisk Hereditary Breast and Ovarian Cancer Test for Population Screening. *HiRisk Validation. Veritas Genetics*
- Teugels E. et al (2005) De Novo Alu Element Insertions Targeted to a Sequence Common to the BRCA1 and BRCA2 Genes. *Human Mutation - Mutation in Brief* #837 Online, doi: 10.1002/humu.9366
- Yadav S. et al. (2016) Outcomes of retesting BRCA negative patients using multigene panels. *Fam Cancer.* (Epub ahead of print)



FEEL_MIEDFLYER_09.18_PTPT

GENETYCA-ICM
INSTITUTO DE ESTUDOS CELULARES E MOLECULARES
PORTUGAL

FEEL

TESTE GENÉTICO DE SUSCEPTIBILIDADE
CANCRO DA MAMA E DOS OVÁRIOS

GENETYCA-ICM

Av. da Boavista, 2121, 1º andar, sala 102
4100-134 Porto

(+351) 223 211 454 | info@genetyca-icm.com

www.genetyca-icm.com