

OmicaLabs le presenta su test genético para su aplicación en Ginecología, que aporta información esencial para el diagnóstico enfermedades genéticas y determinar el riesgo de padecerlas.

### ¿Qué es nuestro test genético para Ginecología?

Nuestro test utiliza secuenciación masiva de nueva generación (NGS) para identificar el riesgo tanto de la **paciente como de sus familiares de padecer diversas enfermedades** causadas por mutaciones germinales en las regiones codificantes de los genes (exones). Nuestro test también cubre las regiones no traducidas (UTRs), el 100% del genoma mitocondrial y la secuencia completa de 455 genes relevantes en la práctica clínica. Este test es una herramienta diagnóstica que explora las mutaciones genéticas específicas de la paciente relacionadas con **enfermedades ginecológicas como el cáncer de mama o de ovario**. Estas pruebas identifican la presencia de las mutaciones que aumentan el riesgo que tiene la paciente de desarrollar estas enfermedades.

Este test genético puede ayudar a mejorar tanto el diagnóstico como la precisión del tratamiento.

### ¿Qué tipo de trastornos genéticos detecta este test?

Nuestro test analiza los genes en busca de mutaciones que causan **trastornos relacionados con un mayor riesgo de padecer patologías hereditarias** en la región codificante de estos (exones)\*. Por ejemplo, algunas mutaciones pueden predisponer a síndromes genéticos asociados a neoplasias ginecológicas como el cáncer de mama y ovario hereditario o otras enfermedades como el síndrome de Lynch, de Cowden, de Peutz-Jeghers y de Li-Fraumeni. Cada uno de ellos asociado a distintos riesgos de neoplasias malignas de mama, ovario y útero.

Las patologías ginecológicas hereditarias como el cáncer de mama, pueden seguir patrones de herencia autosómica dominante. En el caso de las enfermedades autosómicas dominantes, la herencia de una copia mutada del gen asociado con la enfermedad, heredada de uno de los padres, es suficiente para aumentar significativamente el riesgo de cáncer de mama y otros cánceres relacionados.

Además, las variantes genéticas que podrían aumentar el riesgo de enfermedades ginecológicas y que son portadas únicamente por uno de los progenitores también serán comunicadas y discutidas. Esta información puede ser relevante para otros miembros de la familia, ya que pueden compartir la misma predisposición genética.

### ¿Por qué puede ser conveniente ofrecer la prueba genética ginecológica a las pacientes?

Hacer un test genético difiere de las pruebas clínicas tradicionales en su objetivo, ya que implica descubrir las variantes genéticas que pueden predisponer a la paciente a desarrollar patologías ginecológicas y que pueden beneficiarse de un mayor seguimiento, así como de medidas preventivas.

Las mujeres que tienen antecedentes familiares de cáncer de mama u ovario, especialmente si las familiares afectadas desarrollaron la enfermedad a una edad temprana, pueden ser candidatas para someterse a un test genético. También pueden ser recomendadas para estas pruebas mujeres que ya han sido diagnosticadas con cáncer de mama u ovario para ayudar a guiar las decisiones de tratamiento y manejar el riesgo.

Este test ayuda a la detección temprana y a obtener un diagnóstico exhaustivo pudiendo detectar una susceptibilidad hereditaria en la paciente. Esto permite que los miembros de la familia de su paciente puedan someterse a pruebas para ayudar a definir su riesgo. Ya que si se identifica una variante patogénica, los familiares cercanos podrían tener hasta un 50% de probabilidad de presentar también una predisposición elevada a padecer o transmitir dichas enfermedades. Aunque determinadas variantes (como las presentadas en los genes BRCA1 y BRCA2) implican un riesgo menor en hombres, conviene informar a los familiares varones con el fin de que puedan adoptar las medidas preventivas pertinentes.

*\*Si está interesado en alguna variante localizada fuera del exoma contacte con el laboratorio para ofrecerle alternativas diagnósticas (secuenciación Sanger, PCR o secuenciación del genoma completo (WGS)).*

### ¿Por qué elegir nuestro test genético ginecológico?

Nuestro test genético ginecológico:

- Analiza **37 genes, incluyendo principalmente las enfermedades hereditarias como cáncer de mama o de ovario, y síndromes que pueden causar estas afectaciones como el de Cowden, Lynch, Peutz-Jeghers, Li-Fraumeni, entre otros.**
- Analiza la mayoría de las secuencias incluidas en las principales bases de datos (RefSeq, CCDS, Ensembl, GENCODE y ClinVar).
- Utiliza una novedosa **tecnología de secuenciación** que permite **aumentar la eficiencia y fiabilidad de esta reduciendo su coste.**

### Listado de genes- Panel Ginecología

ABRAXAS1, AKT1, ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EPCAM, FANCC, FANCM, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PIK3CA, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, SDHB, SDHD, SMARCA4, STK11, TP53, XRCC2.

### Metodología utilizada en nuestro test

#### Secuenciación NGS utilizando la última tecnología disponible

Nuestro test genético cardiovascular ofrece secuenciación del exoma completo y análisis de SNPs, CNV, deleciones/duplicaciones.

Nuestro sistema de NGS ofrece la mejor cobertura a través de una tecnología económica y altamente precisa. Las tasas de error de lectura son inferiores a las de otros sistemas (inferiores al 0.2%), con lo que la probabilidad de que haya un fallo de detección de una variante se reduce sustancialmente respecto a otros sistemas.

#### Limitaciones del test

Todas las pruebas de laboratorio tienen limitaciones.

Con esta técnica no se detecta ninguna variante localizada fuera del exoma, a excepción del genoma mitocondrial que es responsable de algunas afectaciones cutáneas.

#### Tasas de detección

Se emplea una amplia gama de herramientas bioinformáticas y de laboratorio para garantizar la mayor tasa de detección de todos los paneles cardiacos del mercado.

Nuestra tecnología NGS consigue eliminar casi por completo las lecturas erróneas, a diferencia de otros sistemas, lo que mejora la sensibilidad del test.

La tasa de detección analítica de nuestro test para todos los genes es >98%. La tasa de detección clínica varía según la enfermedad. El riesgo residual es inferior al 2%. Este riesgo es la posibilidad de que el paciente sometido al test sea portador incluso después de un resultado negativo.

## Nombre de la prueba para su solicitud al laboratorio

Panel genético general Ginecología.

## Muestra requerida y condiciones de envío

### Sangre

- Dos tubos de 4 ml de sangre con EDTA K2.
- La sangre puede ser enviada a temperatura ambiente si va a llegar al laboratorio antes de 72 horas. Si no, debe ser refrigerada.

## Tiempo de entrega de los resultados

Una vez que la muestra está en el laboratorio, los resultados estarán listos en aproximadamente 21 días laborables.

## Informes

Solo se informan las variantes clasificadas como "Patogénicas" o "Probablemente patogénicas" utilizando los estándares de la ACMG (American College of Medical Genetics).

## Servicio de consejo genético

Una vez finalizada la prueba de detección, OmicaLabs ofrece asesoramiento genético a los pacientes que tengan preguntas sobre sus resultados. Nuestros asesores genéticos también están disponibles para responder a las preguntas que los profesionales sanitarios puedan tener sobre las pruebas.

Calle Puerto Linera, 14 (28935) Móstoles

**Teléfono:** 91 364 58 35

**email:** [genetica@omicalabs.es](mailto:genetica@omicalabs.es)

**[www.omicalabs.es](http://www.omicalabs.es)**