OncoNIM® Cáncer de colon familiar

Sistema de diagnóstico genético diseñado para detectar, en una sola prueba, la presencia o ausencia de deleciones, duplicaciones y/o amplificaciones en 17 genes de predisposición al cáncer de colon hereditario. La cobertura incluye toda la secuencia de los genes (intrones, exones y 1 Megabase de las regiones 5’ y 3’ flanqueantes) a una gran resolución. Es una prueba genética de cobertura más amplia y resolutiva que otras técnicas moleculares como el MLPA.

Descripción Técnica:

El test OncoNIM® Cáncer de colon familiar emplea una plataforma que contiene 60.000 oligonucleótidos para la detección de alteraciones genéticas que supongan una pérdida o ganancia de material genético. Está optimizado para el tipo muestra que se analiza, elimina en la medida de lo posible la sobre-información que acompaña este tipo de análisis genómicos. Esta determinación se realiza analizando el ADN del paciente obtenido a partir de sangre periférica o saliva.
OncoNIM® Cáncer de colon familiar permite diagnosticar, con una gran resolución, en un solo experimento cualquier alteración genética que suponga la pérdida (deleción) o ganancia (duplicación/amplificación) de material genético que afecta a la totalidad de las regiones genómicas de los 17 genes seleccionados. Para el diagnóstico genético de deleciones/duplicaciones que predisponen al cáncer de colon hereditario se incluyen, entre otros, los genes responsables del tipo no polipósico (MLH1, MSH2, MSH3, y MSH6) y de la poliposis adenomatosa familiar (APC), así como otros genes relacionados menos frecuentemente con esta patología (ver listado completo en el apartado de indicaciones).
Todos los genes se estudian con una resolución media de una sonda por cada 100 pares de bases a lo largo de sus intrones y exones. También se incluye, para cada gen, el estudio de 1 megabase de las regiones flanqueantes (3’ y 5’), con una resolución de 1 sonda por cada 50 Kb. Se trata de una tecnología de carácter diagnóstico ya implementada en la práctica clínica que, sustituye mejorando su resolución, a las pruebas moleculares del tipo MLPA.

Indicaciones:

Estudio genético de grandes deleciones para cáncer de colon hereditario en 17 genes candidatos: MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, APC, MUTHY, MLH3, EPCAM, CDH1, TP53, FLCN, AXIN2, SMAD4 STK11, BMPR1A, CHEK2, PTEN

Más información :

**DESCRIPCIÓN DE LA TÉCNOLOGÍA DE arrayCGH** El arrayCGH se basa en la hibridación competitiva del ADN de la muestra en estudio frente a un ADN de una muestras “control” sana o de referencia. Cantidades equivalentes de ADN de ambas fuentes son marcadas, en su totalidad, con dos fluorocromos diferentes y son puestas a hibridar de forma competitiva sobre secuencias conocidas de ADN de referencia, que representan de forma fidedigna y proporcional a todo el genoma humano, y que están dispuestas sobre una plataforma física en forma de micromatriz (también llamado microarray o, simplemente, array). Se trata de una tecnología de carácter diagnóstico ya implementada en la práctica clínica y que reemplaza al cariotipo para determinadas indicaciones.