

# ONCOGENÉTICA

FLEURY GENÔMICA OFERECE  
NOVOS PAINÉIS MULTIGENES  
PARA A INVESTIGAÇÃO DAS  
SÍNDROMES DE PREDISPOSIÇÃO  
AO CÂNCER HEREDITÁRIO

---

As síndromes de predisposição ao câncer hereditário são caracterizadas pelo aumento de risco de desenvolvimento de câncer ao longo da vida e estão relacionadas a aproximadamente 5% - 10% de todos os diagnósticos de câncer. Essas síndromes estão associadas à presença de uma variante patogênica em linhagem germinativa do DNA em genes envolvidos na regulação do ciclo celular, como os genes de reparo, supressores de tumor e oncogenes e geralmente apresentam herança autossômica dominante.

Os genes *BRCA1* e *BRCA2* estão entre os primeiros genes identificados nesse contexto e abriram um importante campo no conceito da medicina personalizada, trazendo um novo paradigma no câncer de mama e de ovário hereditários. Da mesma forma, a descoberta da base molecular da síndrome de Lynch proporcionou uma maior compreensão do espectro clínico desta condição, permitindo a identificação de indivíduos de alto risco para o câncer colorretal e de endométrio. Além dessas duas síndromes bem estudadas, vários outros genes relacionados ao câncer hereditário têm sido reconhecidos com impacto na prática clínica.

O diagnóstico das síndromes de predisposição hereditária ao câncer avançou muito nos últimos anos e vem proporcionando aos pacientes e seus familiares estratégias de prevenção e diagnóstico precoce através da realização de rastreamento com exames periódicos e, em alguns casos, intervenções redutoras de risco.

Nesse cenário, o advento do sequenciamento de nova geração (NGS) fez possível o desenvolvimento dos painéis multigenes, cada vez mais usados como exames fundamentais na investigação desses quadros, visto que permitem a avaliação de múltiplos genes de forma simultânea e com menor custo. Indicados de forma criteriosa para pacientes selecionados e com resultados individualmente interpretados dentro de um processo de aconselhamento genético, tais testes modificam o manejo clínico do paciente e de sua família através de decisões bem embasadas.

O **Fleury Genômica** incorporou recentemente em sua rotina dois novos exames para a investigação das síndromes de câncer hereditário. O **CANCERPRIME** é um painel que abrange 60 genes relacionados às principais síndromes de câncer hereditário, que apresentam riscos de câncer e *guidelines* de manejo bem definidos. Tem utilidade na investigação de vários tipos de câncer, desde os mais comuns como de mama, colorretal, ovário, pâncreas, próstata, até os mais raros como feocromocitomas, sarcomas e tumores neuroendócrinos. Já o **FASTCANCER** avalia 44 genes relacionados aos principais tipos de câncer, como mama, ovário e colorretal e tem um prazo de resultado mais rápido, sendo, portanto, preferencialmente indicado para pacientes com urgência no resultado do teste genético para auxiliar a tomada de decisão cirúrgica no tratamento e na redução de risco de câncer.

## BENEFÍCIOS DOS TESTES GENÉTICOS NA PESQUISA DE NEOPLASIAS HEREDITÁRIAS

- Identificar outros possíveis membros da família em risco;
  - Sugerir medidas específicas de redução de risco;
  - Modificar as estratégias de rastreamento em relação aos exames indicados e idade de início, quando pertinente;
  - Estimar o risco de doença na família, baseando-se em associações entre genótipo e fenótipo;
  - Considerar, quando possível, opções de tratamento baseadas em alterações genéticas específicas.
-

### CANCERPRIME OU PAINEL PARA PRINCIPAIS SÍNDROMES DE PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER HEREDITÁRIO (60 GENES)

MÉTODO	Sequenciamento completo por NGS de todas as regiões codificantes e flanqueadoras adjacentes aos éxons de 60 genes acionáveis relacionados ao câncer hereditário, incluindo a análise de variações no número de cópias (CNV).
GENES ANALISADOS	<i>APC (inclui região promotora), ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A (inclui região promotora), BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, GREM1 (inclui região promotora e região enhancer), HOXB13, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MLH1 (inclui região promotora), MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PRKAR1A, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, SMAD4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53 (inclui região promotora), TSC1, TSC2, VHL e WT1.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab de bochecha
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### FASTCANCER OU PAINEL RÁPIDO PARA CÂNCER HEREDITÁRIO

MÉTODO	Sequenciamento completo por NGS de todas as regiões codificantes e flanqueadoras adjacentes aos éxons de 44 genes relacionados ao câncer hereditário, incluindo a análise de variações no número de cópias (CNV).
GENES ANALISADOS	<i>APC (inclui promotor), ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EGFR, EPCAM, HRAS, KIT, MEN1, MET, MLH1 (inclui promotor), MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN (inclui promotor), RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53 (inclui promotor), WT1 e XRCC2.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab de bochecha
RESULTADOS	Em até 10 dias corridos.

O Fleury Genômica também oferece o painel expandido para câncer hereditário, assim como painéis específicos para diversas síndromes. Conheça a seguir alguns dos painéis disponíveis:

### PAINEL EXPANDIDO PARA CÂNCER HEREDITÁRIO

MÉTODO	Sequenciamento completo por NGS de todas as regiões codificantes e regiões flanqueadoras adjacentes aos éxons de 101 genes relacionados ao câncer hereditário, incluindo a análise de CNV.
GENES ANALISADOS	<i>ALK, APC (inclui promotor), ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A (inclui promotor), BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK2, CTC1, CTNNA1, DDB2, DICER1, DKC1, EGFR, EGLN1, EPCAM, EXT1, EXT2, FAN1, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1 (inclui promotor e enhancer), HOXB13, HRAS, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MDH2, MEN1, MET, MITF, MLH1 (inclui promotor), MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTCH2, PTEN (inclui promotor), RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RHBDF2, RNF43, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TERT (inclui promotor), TMEM127, TP53 (inclui promotor), TSC1, TSC2, VHL, WRAP53, WT1 e XRCC2.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1 (inclui promotor), MRE11, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PALB2, PMS1, PMS2, PTEN (inclui promotor), RAD50, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53 (inclui promotor) e XRCC2.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA CÂNCER GÁSTRICO HEREDITÁRIO

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>APC (inclui promotor), ATM, BLM, BMPR1A (inclui promotor), BRCA1, BRCA2, CDH1, CTNNA1, EPCAM, GREM1 (inclui promotor e enhancer), KIT, MLH1 (inclui promotor), MSH2, MSH6, MUTYH, NF1, PDGFRA, PMS2, RNF43, SMAD4, STK11 e TP53 (inclui promotor).</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA CÂNCER COLORRETAL HEREDITÁRIO

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>APC (inclui promotor), AXIN2, BMPR1A (inclui promotor), CDH1, CHEK2, EPCAM, GALNT12, GREM1 (inclui promotor e enhancer), MLH1 (inclui promotor), MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN (inclui promotor), RNF43, SMAD4, STK11 e TP53 (inclui promotor).</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>APC (inclui promotor), MSH3, MUTYH, POLD1 e POLE.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA POLIPOSES HEREDITÁRIAS

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>APC (e região promotora), AXIN2, BMPR1A (e região promotora), GREM1 (e região promotora e enhancer), MLH3, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN (e região promotora), RNF43, SMAD4 e STK11.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA SÍNDROME DE LYNCH

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>EPCAM, MLH1 (inclui promotor), MSH2, MSH6 e PMS2.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA CÂNCER DE PÂNCREAS HEREDITÁRIO

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>APC (e região promotora), ATM, BMPR1A (e região promotora), BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CDK4, EPCAM, MEN1, MLH1 (e região promotora), MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53 (e região promotora), TSC1, TSC2 e VHL.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA MELANOMA HEREDITÁRIO

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MC1R, MITF, PTEN (inclui promotor), RB1, TP53 (inclui promotor) e TYR.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA CÂNCER DE PRÓSTATA HEREDITÁRIO

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>ATM, ATR, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1 (inclui promotor), MRE11, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN (inclui promotor), RAD51C, RAD51D e TP53 (inclui promotor).</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA FEOCROMOCITOMA

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>ATM, DLST, EGLN1, EGLN2, FH, EPAS1 (HIF2A), HRAS, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, MERTK, MET, NF1, RET, SLC25A11, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53 e VHL.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 20 dias corridos.

### PAINEL GENÉTICO PARA TUMORES HIPOFISÁRIOS FAMILIARES

MÉTODO	NGS, com inclusão de CNV também por NGS.
GENES ANALISADOS	<i>AIP, CABLES1, CDKN1B, DICER1, GNAS, GPR101, MAX, MEN1, NF1, PIK3CA, PRKAR1A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SF3B1, USP48 e USP8.</i>
AMOSTRAS	Sangue periférico   Saliva   Swab (kit de coleta)
RESULTADOS	Em até 30 dias corridos.



#### CONSULTORIA MÉDICA

**Dra. Daniele Paixão Pereira**  
daniele.ppereira@grupofleury.com.br

**Dr. Wagner Antonio da Rosa Baratela**  
wagner.baratela@grupofleury.com.br

**Dra. Andrea Kiss**  
andrea.kiss@grupofleury.com.br

**Dr. Israel Gomy**  
israel.ggomy@grupofleury.com.br



A gente cuida, você confia

**ATENDIMENTO  
FLEURY LARE**

 [lare.fleury.com.br](http://lare.fleury.com.br)

 0800 704 1110  (11) 96319-3641

 [cac.lare@grupofleury.com.br](mailto:cac.lare@grupofleury.com.br)

 [b2b.genomica@grupofleury.com.br](mailto:b2b.genomica@grupofleury.com.br)

**fleury** medicina  
e saúde | LARE

 **Grupo Fleury**