

## qCancer: medicina del futuro

Los ensayos qCancer son una apuesta de qGenomics por la medicina predictiva y personalizada. Gracias al uso de tecnologías de secuenciación masiva (NGS) somos capaces de realizar el diagnóstico de predisposiciones hereditarias a desarrollar tumores de manera mucho más eficiente que hasta ahora. qGenomics ofrece el estudio de grupos de genes asociados a riesgo oncológico basados en las necesidades de los especialistas y sus pacientes.

GEN	Risk Expanded	Risk	Gine	Mama	BRCAs	Colorrectal
APC	x	x				x
ATM	x	x	x	x		
BARD1	x	x	x			
BMPR1A	x	x				x
BRCA1	x	x	x	x	x	
BRCA2	x	x	x	x	x	
BRIP1	x	x	x			
CDH1	x	x	x	x		x
CDK4	x	x				
CDKN2A	x	x				
CHEK2	x	x	x	x		x
EPCAM	x	x	x			x
FH	x					
FLCN	x					
MAX	x					
MEN1	x					
MET	x					
MITF	x					
MLH1	x	x	x			x
MRE11A	x	x	x			
MSH2	x	x	x			x
MSH6	x	x	x			x
MUTYH	x	x	x			x
NBN	x	x	x			
NF1	x	x	x			
PALB2	x	x	x	x		
PMS2	x	x	x			x
POLD1	x	x	x			x
POLE	x	x				x
PTEN	x	x	x	x		x
RAD50	x	x	x			
RAD51C	x	x	x			
RAD51D	x	x	x			
RET	x					
SDHAF2	x					
SDHB	x					
SDHC	x					
SDHD	x					
SMAD4	x	x				x
STK11	x	x	x	x		x
TMEM127	x					
TP53	x	x	x	x		x
TSC1	x					
TSC2	x					
VHL	x					

Nota. El qCancer risk es una prueba genética, motivo por el cual es imprescindible recibir asesoramiento genético, y siempre debe ser indicada e interpretada por personal facultativo debidamente formado. Este test presenta una serie de limitaciones, es conocido que presenta alta sensibilidad y especificidad (> 99%) para cambios de nucleótido único y pequeñas *in*deles de hasta 9 nucleótidos. Las variantes de tipo estructural que afectan a un sólo exón completo en genes en los que sólo se secuencian exones codificantes pueden no ser detectadas. Para el resto de variantes estructurales mayores, la tasa de detección puede alcanzar un 95%. No se realiza análisis de variantes estructurales en los exones 13, 14 y 15 del gen PMS2, por la existencia de una secuencia muy homóloga a algunos exones del pseudogen PMS2CL.