



# PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO

## Painel de Câncer Germinativo

144 genes



**Coleta**  
Swab Oral



**Prazo de liberação**  
20 dias úteis\*



**Assessoria Científica**  
com médico geneticista para discussão de casos, dúvidas sobre resultados e ou interpretação.

\*laudo pode ser antecipado se avisado com antecedência

**Deteção de variantes genéticas em 144 genes**  
Metodologia NGS

### Tipos de câncer detectados

Mama e Ovário | Próstata | Próstata HRR | Colorretal | Gástrico | Pancreático | Cerebral, SNC | Renal, Trato Urinário | Melanoma | Retinoblastoma | Tireoide | Neoplasia Endócrina Tipo 1 e 2 | Síndrome de Li-fraumeni

### 144 GENES ANALISADOS

AIP	CEBPA	FANI	HNFA	MSH6	PRSSI	SMARCB1
ALK	CEP57	FANCA	HOXB13	MUTYH	PTCHI	SMARCE1
APC	CHEK2	FANCB	HRAS	NBN	PTCH2	STK11
ATM	CTCI	FANCC	IDUA	NFI	PTEN	SUFU
ATR	CTNNA1	FANCD2	KIF1B	NF2	RAD50	TERC
AXIN2	CYLD	FANCE	KIT	NHP2	RADSIC	TERT
BAP1	00B2	FANCF	KMT2D	NOPI0	RAD51	TINF2
BARD1	DICER1	FANCG	LZTR1	NSD1	RBI	TMEM127
BLM	DIS3L2	FANCI	MAX	NTHL1	RECQL4	TP53
BMP1A	DKC1	FANCL	MCIR	PALB2	RET	TSC1
BRCA1	EGFR	FANCM	MDH2	PDGFRA	RHBDF2	XRCC2
BRCA2	EGLN1	FH	MEN1	PHOX2B	RUNX1	TSC2
BRIPI	EPCAM	FLCN	WRN	PMS1	SBDS	TYR
BUB1B	ERCC1	GAA	MERTK	PMS2	SDHA	VHL
CASR	ERCC2	GALNT12	MET	PMS2CL	SDHAF2	WRAP53
CDC73	ERCC3	GATA2	MITF	POLD1	SDHB	WT1
CDHI	ERCC4	GBA	MLH1	POLE	SDHC	XPA
CDK4	ERCC5	GLA	MLH3	POLH	SDHD	XPC
CDKN1B	EXT1	GPC3	MRE11	POT1	SLX4	
CDKN1C	EXT2	GREM1	MSH2	PRF1	SMAD4	
CDKN2A	EZH2	HDAC2	MSH3	PRKARIA	SMARCA4	

## Painel de Câncer Germinativo

CUSTOMIZADO



**Coleta**  
Swab Oral



**Prazo de liberação**  
20 dias úteis\*



**Assessoria Científica**  
com médico geneticista  
para discussão de casos,  
dúvidas sobre resultados  
e ou interpretação.

\*laudo pode ser antecipado se avisado com antecedência

### Detecção de variantes genéticas nos genes relacionados ao tipo de câncer que o paciente quer investigar.

Abaixo estão listados os painéis e os genes por tipo de câncer:

#### MAMA E OVÁRIO | 42 genes

APC	BRCA2	EGFR	MSH6	PALB2	RADS0	SMAD4
ATM	BRIP1	EPCAM	MUTYH	PMS1	RADSIC	SMARCA4
BARD1	CDHI	MEN1	NBN	PMS2	RADSID	STK11
BLM	CDK4	MET	NF1	POLD1	RBI	TP53
BMPRIA	CDKN2A	MLH1	NF2	POLE	RECQL4	WT1
BRCA1	CHEK2	MSH2	NTHL1	PTEN	RET	XRCC2

#### MAMA E OVÁRIO | 16 genes

ATM	BRIP1	MLH1	MSH6	PMS2	RAD51C	STK11
BRCA1	CDHI	MSH2	PALB2	PTEN	RAD51D	TP53
BRCA2	CHEK2					

#### PRÓSTATA

ATM	BRCA2	EPCAM	MLH1	NBN	PMS2	RAD51D
ATR	BRIP1	FANCA	MSH2	PALB2	RAD51C	TP53
BRCA1	CHEK2	HOXB13	MSH6			

#### PRÓSTATA HRR

ATM	BRCA2	CHEK1	FANCL	PPP2R2A	RAD51C	RAD54L
BARD1	BRIP1	CHEK2	PALB2	RAD51B	RAD51D	TP53
BRCA1	CDK12					

#### COLORRETAL

APC	CDHI	GREM1	MSH3	NTHL1	POLE	STK11
AXIN2	CHEK2	MLH1	MSH6	PMS2	PTEN	TP53
BMPRIA	EPCAM	MSH2	MUTYH	POLD1	SMAD4	

#### GÁSTRICO

APC	CDHI	GREM1	MSH3	NTHL1	POLE	STK11
AXIN2	CHEK2	MLH1	MSH6	PMS2	PTEN	TP53
BMPRIA	EPCAM	MSH2	MUTYH	POLD1	SMAD4	

#### PANCREÁTICO

APC	BRCA1	EPCAM	MSH2	PALB2	STK11	TSC2
ATM	BRCA2	MEN1	MSH6	PMS2	TP53	VHL
BMPRIA	CDKN2A	MLH1	NF1	SMAD4	TSCI	

RENAL | TRATO URINÁRIO

BAPI	DIS3L2	GPC3	MSH6	SDHB	SMARCB1	TSC2
CDC73	EPCAM	MET	PMS2	SDHC	TP53	VHL
CDKN1C	FH	MLH1	PTEN	SMARCA4	TSCI	WT1
DICER1	FLCN	MSH2				

CEREBRAL | SISTEMA NERVOSO

AIP	BAPI	EZH2	KIF1B	MLH1	NBN	NF2
ALK	DICER1	GPC3	LZTR1	MSH2	NFI	PTCH2
APC	EPCAM	HRAS	MEN1	MSH6		

MELANOMA

BAPI	BRCA2	CDKN2A	MITF	PTEN	TERT*	TP53
BRCA1	CDK4	MC1R	POT1	RBI		

\*Região S'UTR

TIREOIDE

APC	DICER1	PRKARIA	RET	SDHD	TP53	WRN
CHEK2	MEN1	PTEN	SDHB			

NEOPLASIA ENDÓCRINA | Tipo 1

MEN1

NEOPLASIA ENDÓCRINA | Tipo 2A

RET

RETINOBLASTOMA

RBI

SÍNDROME DE LI-FRAUMENI

TP53

POR QUE SOLICITAR O PAINEL DE CÂNCER DA BIOMA GENETICS?



**Análise diferenciada** | Realizamos análise complementar e reportamos variantes com relevância para condições recessivas

**Análise de achados incidentais** | referem-se a resultados inesperados em testes genéticos, não diretamente relacionados à condição investigada que podem ter relevância clínica e exigir aconselhamento genético. Seguimos as recomendações do ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) para notificação de variantes patogênicas em 31 genes associados a condições graves. Se o paciente consentir com a busca e o relatório desses achados, eles poderão ser incluídos no laudo genético, mesmo que não estejam relacionados à hipótese inicial do teste. Caso o consentimento não seja fornecido, os achados incidentais não devem ser reportados, conforme a ética de respeito à autonomia do paciente.

**Deteção de CNVs (Copy Number Variations)** | A análise de CNVs é importante para identificar alterações no número de cópias de fragmentos genéticos.

**Relatórios com Referências Científicas** | Todos os laudos incluem referências científicas que respaldam os achados, assegurando que os resultados estejam embasados nas mais recentes evidências científicas

**Plataforma Sophia Genetics** | Utilizamos a Sophia Genetics, que oferece uma resolução de 2 a 5 éxons, aprimorando a identificação de alterações estruturais genômicas.

**Design Eficiente em Regiões GC** | As sondas foram desenhadas para garantir uma melhor cobertura em regiões com alta frequência de guanina e citosina (GC), que são regiões mais difíceis de sequenciar.

**Banco de Dados Acurado** | Utilizamos um banco de dados altamente preciso e atualizado, garantindo uma análise robusta.

**Dupla Análise com Discussão de Caso** | Cada análise é revisada por duas equipes independentes, e qualquer discordância é discutida em profundidade para garantir a máxima precisão nos resultados.

**Interpretação Completa da Variante** | Oferecemos interpretação detalhada das variantes identificadas, incluindo informações sobre os genes envolvidos.