

BRECANRISK

TEST NO INVASIVO DE SUSCEPTIBILIDAD AL DESARROLLO
DE CÁNCER DE MAMA ESPORÁDICO



1 ¿QUÉ ES BRECANRISK®?

BRECANRISK® es un **test no invasivo de susceptibilidad al desarrollo de cáncer de mama esporádico** que permite establecer el riesgo de desarrollar la enfermedad a lo largo de la vida de la mujer. Estratifica la población general femenina e identifica a las mujeres de alto riesgo con el objetivo de un **seguimiento personalizado y un diagnóstico precoz**.

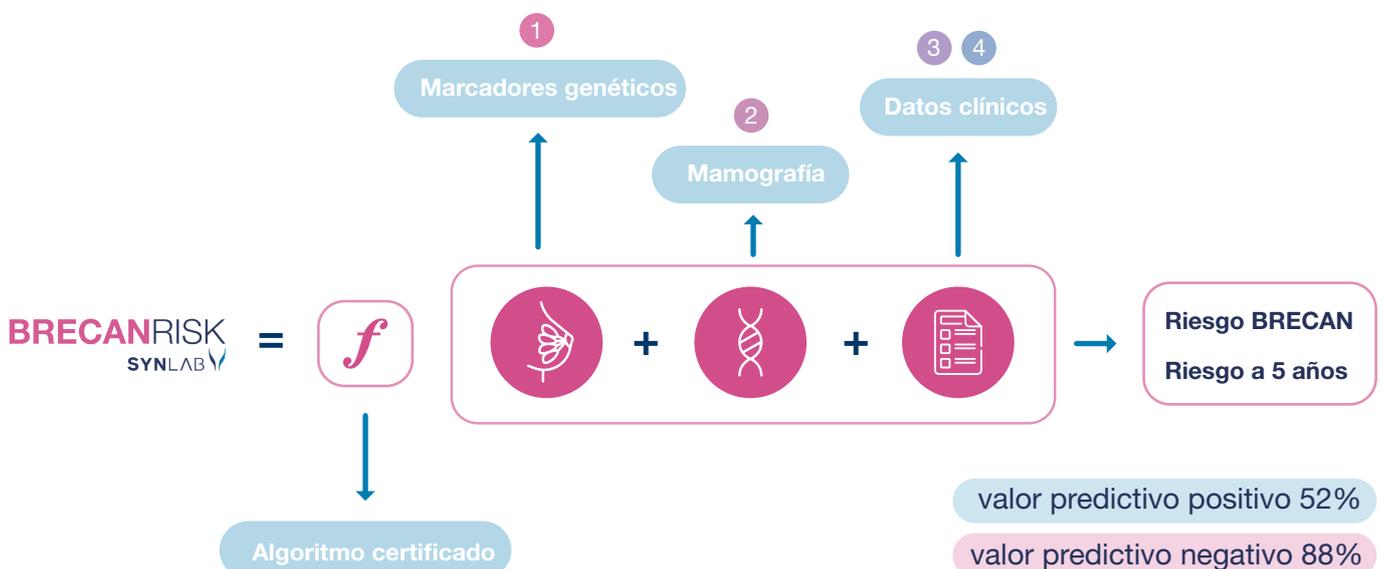
Aproximadamente el **85% de los casos de cáncer de mama es de origen no hereditario**.

2 ¿QUÉ ANALIZA BRECANRISK®?

Se trata de una **prueba dinámica y personalizada** que integra factores de riesgo descritos en la actualidad como estadísticamente significativos. A partir de una **extracción de sangre**, un sencillo cuestionario y una mamografía, se obtiene información sobre los **datos demográficos y clínicos de la mujer para integrarlos al algoritmo bioinformático BRECANRISK®**.

El algoritmo BRECANRISK® incluye:

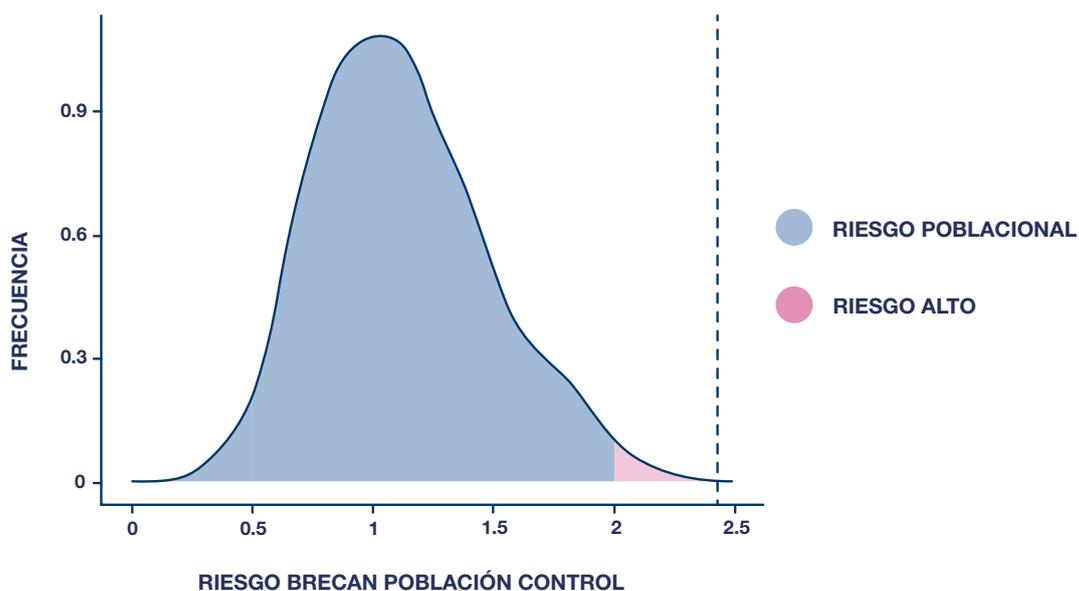
- 1 Single Nucleotide Polymorphism (SNPs) modificadores de riesgo genético
- 2 Densidad mamográfica (DDM)
- 3 Historial familiar relacionado con cáncer de mama u ovario
- 4 Edad de la mujer, edad de la menarquia, edad del primer hijo nacido y edad de la menopausia



3 RESULTADOS DE BRECANRISK®

En base a la integración y ponderación de los principales factores de riesgo calculados, se asignarán dos riesgos:

- **Riesgo BRECAN:** Riesgo relativo a desarrollar cáncer de mama en base a los datos recogidos respecto a la media de la población.
- **Riesgo a 5 años (R5A):** Es un valor relativo que se define como el riesgo a contraer cáncer de mama en los próximos cinco años.



El riesgo basal de desarrollar cáncer de mama en población femenina sana se sitúa en torno al 10-12%. El riesgo a lo largo de la vida (hasta 80 años) para una mujer que presenta una combinación de SNPs determinada, el riesgo genético puede incrementar en 2 o 3 veces el riesgo basal o reducirlo hasta la tercera parte.

4 ¿A QUIÉN VA DIRIGIDO BRECANRISK®?

BRECANRISK® está indicado para:

- **Mujeres ≥ 40 años**, no portadoras de mutaciones de cáncer hereditario (*BRCA1*, *BRCA2*, entre otros).
- Mujeres concienciadas por el cáncer de mama esporádico con intención de conocer su riesgo **independientemente de su edad**.

5 VENTAJAS DE BRECANRISK®



ACCIONABLE

Proporciona información del riesgo individual de cada mujer con el objetivo de facilitar al especialista la toma de decisiones en el seguimiento clínico de la mujer.



CÓMODO Y FÁCIL

Toma de muestra disponible en sangre necesaria **únicamente una única vez en la vida.**



DINÁMICA

Recálculo ante el cambio de los factores fenotípicos de la mujer.



INFORME DE RESULTADOS

Estructurado para que sea fácil de interpretar y comunicar al paciente.



VALIDADO CIENTÍFICAMENTE

Con grupos de prestigio nacional e internacional.



SIN PREPARACIÓN

Sin preparación ni restricciones alimentarias previas a la toma de muestra.

6 BRECANRISK® CHECK

BRECANRISK® CHECK es el test de seguimiento para mujeres que ya han realizado el análisis BRECANRISK®. Recalcula el riesgo BRECAN y R5A en base a las **nuevas características fenotípicas** de la mujer ya que el cambio de dichos factores pueden alterar la escala de riesgo y afectan al seguimiento clínico recomendado.

7 ASESORAMIENTO GENÉTICO AL PROFESIONAL ONMEDICALL

Al tratarse de una prueba genética, SYNLAB ofrece un **asesoramiento científico** para acompañar al facultativo a la elección del estudio más adecuado y focalizado a cada caso. Para ello, emplea una **plataforma tecnológica de última generación** llamada **OnMedicall** que conecta al equipo de especialistas en genética con el profesional mediante videoconferencia.

Las **ventajas** que supone esta plataforma son:

- Optimizar la comunicación entre médicos y especialistas a través de un servicio rápido, seguro y de calidad.
- Permite aclarar dudas sobre informes médicos, interpretación de resultados, alternativas terapéuticas, etc.
- Simplifica los largos procesos médicos, técnicos y administrativos, permitiéndonos ofrecer un servicio más sencillo y asequible.

El facultativo podrá contactar con el departamento de Consejo Genético de SYNLAB a través del mail unidad.consejo-genetico@synlab.com o a través del teléfono **683.154.088**.

BRECANRISK® se basa en el genotipado de más de 100 SNPs relacionados con susceptibilidad a padecer cáncer de mama. Estos polimorfismos están relacionados con la modulación del riesgo tanto en cáncer de mama esporádico como cáncer de mama familiar.

Estos SNPs han sido seleccionados a partir de estudios de asociación GWAS (Genome-Wide Association) previos presentados en:

- El proyecto europeo **Estudio Oncológico Colaborativo de Genes-Ambiente (COGS) 2013: Validación de SNPs en una serie de aproximadamente 50.000 casos de cáncer de mama y 50.000 controles.**



Michailidou K, Hall P, Gonzalez-Neira A, Ghoussaini M, Dennis J, Milne RL, et al., 2013, Large-scale genotyping identifies 41 new loci associated with breast cancer risk, *Nat Genet*, 45:353–61. 61e1-2

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23535729/>

- **El Consorcio Internacional de Cáncer de Mama (BCAC)**

Se relacionan **factores no genéticos** con la susceptibilidad a padecer la enfermedad: densidad mamaria, edad de menarquía, edad en los embarazos y edad del primer hijo, entre otros. **Una elevada densidad mamaria incrementa hasta tres veces el riesgo** de desarrollar tumores cancerígenos en mama, como se ha demostrado en numerosas publicaciones.



Pollán et al., Cancer Res 2013, Breast Mammographic density and risk of breast cancer according to tumor characteristics and mode of detection: a Spanish population-based case-control study *Cancer Research*, 15:R9 <http://breastcancerresearch.com/content/15/1/R9>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3672793/>

- **El proyecto OncoArray.**

2017: polimorfismos asociados al cáncer de mama tras analizar la información genética de **275.000 mujeres**, 146.000 casos de cáncer de mama y 129.000 controles.



Michailidou K, Beesley J, Lindstrom S, Canisius S, Dennis J, Lush MJ, Maranian MJ, Bolla MK, Wang Q, Shah M, Perkins BJ, Czene K, Eriksson M, et al., 2015, Genome-wide association analysis of more than 120,000 individuals identifies 15 new susceptibility loci for breast cancer, *Nat Genet*, 47: 373-80. doi: 10.1038/ng.3242.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3672793/>

Michailidou et al., 2017. Association analysis identifies 65 new breast cancer risk loci, *Nature* 2; 551(7678):92-94





COLABORACIÓN CON DIVERSOS GRUPOS

- HOSPITAL CLÍNICO DE VALENCIA *Servicio de ginecología hospital clínico de valencia, servicio de oncología*
- CENTRO NACIONAL DE INVESTIGACIONES ONCOLÓGICAS (CNIO) *Programa de Genética del Cáncer Humano*
- CENTRO NACIONAL DE GENOTIPADO (CEGEN-Madrid)
- PROGRAMA DE CRIBADO DE CÁNCER DE MAMA DE LA C. VALENCIANA *CSISP - FISABIO*
- UNIVERSITAT POLITÈCNICA DE VALÈNCIA *Instituto Universitario de Matemática Pura y Aplicada*



DISEÑO DE LA VALIDACIÓN

DOS FASES:

- Fase I de estratificación genotípica: Análisis de SNPs de susceptibilidad al cáncer de mama
- Fase II Integración genotipo-fenotipo: Validación integración genotipo-fenotipo: Algoritmo BRECANRISK®

DOS COHORTES de casos y controles:

- Cohorte CNIO, Cohorte de mujeres procedentes del Hospital Clínico de Valencia
- Cribado CCVV: Estudio ambiespectivo



COHORTE MUESTRAL

PRIMERA FASE: ESTRATIFICACIÓN GENOTÍPICA
Cohorte CNIO

SEGUNDA FASE: INTEGRACIÓN GENOTIPO Y FENOTIPO
Cohorte H.U. Clínico de Valencia y Programa Cribado CCVV

SEGUIMIENTO CLÍNICO de los controles y casos retrospectivos
de 3 a 7 años

1675

56% CASO
44% CONTROL



1103

61% CASO
39% CONTROL



10 ARTÍCULOS RELACIONADOS DEL GRUPO



COMBINATION OF PHENOTYPE AND POLYGENIC RISK SCORE IN BREAST CANCER RISK EVALUATION IN THE SPANISH POPULATION:

A case –control study. Triviño JC, Ceba A, Rubio-Solsona E, Serra D, Sanchez-Guiul, Ribas G, Rosa R, Cabo M , Bernad L, Pita G, Gonzalez-Neira A, Legarda G, Diaz JL, García-Vigara A, Martínez-Aspas A, Escrig M, Bermejo B, Eroles P, Ibáñez J, Salas D, Julve A, Cano A, Lluch A ,Miñambres R, Benitez J. BMC Cancer Julio 2020

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33167914/>



PREDICCIÓN DE RIESGO DE CÁNCER DE MAMA EN MUJERES SANAS DE POBLACIÓN ESPAÑOLA BASADO EN EL ESTUDIO DE VARIANTES GENÉTICAS.

R. Miñambres H., G. Pita Macpherson, M. I. Sánchez G., D. Serra E., R. Rosa F., E. Rubio S. S. Palacios Gil-Antuñano, A. Llana-F., P. Ignacio M., S. Hoyas C., A. Lluch H., A. Cano S., A. González-Neira, J. C. Triviño P., J. Benítez O. Rev Sen Patol Mam. 2019 / Jul-Sept 32(3) 94-99

https://formacion-senologia.sespm.es/wp-content/uploads/2022/04/7_articulo_cientificosenologia_19.pdf



LIBRO DE LA SESPM ESTILO DE VIDA Y CÁNCER DE MAMA

Actuaciones antes, durante y después del tratamiento | Monografía SESPM 2022 - Pag. 64

https://www.sespm.es/wp-content/uploads/2023/01/Libro-MONOGRAFIA-SESPM-2022_web.pdf

ALMOST 2% OF SPANISH BREAST CANCER FAMILIES ARE ASSOCIATED TO GERMLINE PATHOGENIC MUTATIONS IN THE ATM GENE.

Tavera-Tapia A, Pérez-Cabornero L, Macías JA, Ceballos MI, Roncador G, de la Hoya M, Barroso A, Felipe-Ponce V, Serrano-Blanch R, Hinojo C, Miramar-Gallart MD, Urioste M, Caldés T, Santillan- Garzón S, Benitez J, Osorio A. Breast Cancer Res Treat. 2017 / Feb: 161(3): 597-604.

FREQUENCY OF GERMLINE DNA GENETIC FINDINGS IN AN UNSELECTED PROSPECTIVE COHORT OF TRIPLE-NEGATIVE BREAST CANCER PATIENTS PARTICIPATING IN A PLATINUM-BASED NEOADJUVANT CHEMOTHERAPY TRIAL.

González-Rivera M, Lobo M, López-Tarruella S, Jerez Y, del Monte-Millán M, Massarrah T, Ramos- Medina R, Ocaña I, Picornell A, Garzón SS, Pérez-Cabornero L, García-Saenz JA, Gómez H, Moreno F, Márquez-Rodas I, Fuentes H, Martin M. Breast Cancer Res Treat / 2016 Apr: 156 (3): 507-515.

MICRORNA DEREGULATION IN TRIPLE NEGATIVE BREAST CANCER REVEALS A ROLE OF MIR-498 IN REGULATING BRCA1 EXPRESSION.

Matamala N, Vargas MT, González-Cámpora R, Arias JI, Menéndez P, Andrés-León E, Yanowsky K, Llana-Folgueras A, Miñambres R, Martínez-Delgado B, Benítez J. Oncotarget. 2016 / Feb: 7(15): 20068-20079.

TUMOR MICRORNA EXPRESSION PROFILING IDENTIFIES CIRCULATING MICRORNAS FOR EARLIER BREAST CANCER DETECTION.

Matamala N, Vargas MT, González-Cámpora R, Miñambres R, Arias JI, Menéndez P, Andrés-León E, Gómez-López G, Yanowsky K, Calvete-Candenas J, Inglada-Pérez L, Martínez-Delgado B, Benítez J. Clin Chem. 2015 / June: 61(8): 1098-1106.





SOLICITE INFORMACIÓN

900 400 442

customer.service@synlab.es

 [@synlabES](#)

 [@SYNLAB](#)

 [@synlab_es](#)

 [@SYNLAB_ES](#)

 [SYNLAB](#)

www.synlab.es