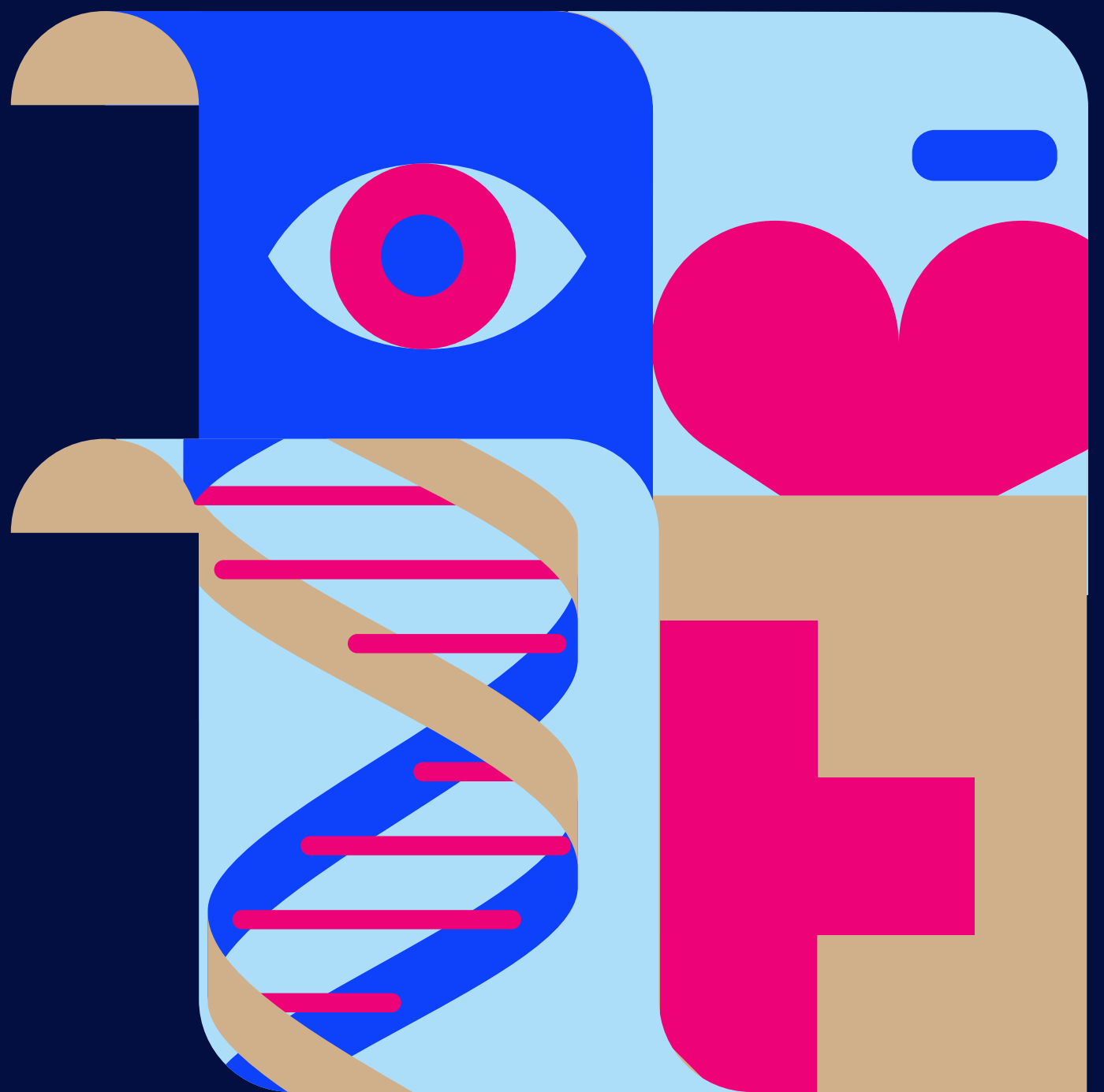


# Portfólio de Oncogenômica para tumores gastrointestinais





# Menu interativo:

1. Painéis Somáticos



2. Painéis Germinativos



3. Aconselhamento Genético



4. Canais de Atendimento





# 1. Painéis Somáticos

## Ct-DNA Signatera™

**Teste personalizado usado para detecção ultrasensível de Doença Residual Mínima (MRD) com base na detecção de DNA circulante tumoral (ctDNA) livre de células (cell-free DNA).**

Para acompanhar ao longo do tempo e implementar uma estratégia de vigilância longitudinal para detectar a MRD e avaliar a resposta ao tratamento durante todo o seguimento do paciente.

### Indicação

Pacientes com câncer colorretal (CCR) em estádios I-III tratados com cirurgia curativa e terapia adjuvante opcional.

### Aplicação do Signatera™

- A detecção de MRD pós-cirúrgica pelo Signatera™ indica que os pacientes provavelmente recidivarão sem tratamento adicional.
- O único teste de ctDNA personalizado que fornece conhecimento precoce com uma especificidade de teste clínico > 99,5%.<sup>2-5</sup>

### Informação adicional

Detecção do CtDNA antes da recidiva radiológica em 14 pacientes de 16, com câncer colorretal em estágio I-III.

| Ct - DNA - Signatera™                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|----------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Tipo e volume da amostra</b>        | <ul style="list-style-type: none"><li>• 2 tubos de sangue EDTA de 6 mL.</li><li>• 2 tubos Streck de 10 mL de sangue para avaliação do ctDNA.</li><li>• 1 bloco de parafina com superfície tumoral de pelo menos 25 mm<sup>2</sup> para realização do exoma tumoral ou 6-10 lâminas com cortes de 10 uM de espessura ou 12-20 lâminas com cortes de 5 uM de espessura mais uma lâmina corada com HE (pelo menos 30% de núcleos tumorais na amostra).</li><li>• Monitoramento: 2 tubos Streck de 10 mL de sangue para avaliação do ctDNA.</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Armazenamento e envio</b>           | Todos os recipientes de amostras primárias devem ser rotulados com dois identificadores exclusivos de pacientes e data de coleta. Preencha a seção de patologia no formulário de requisição do Signatera™. As amostras serão colocadas em um saco de risco biológico, junto com todos os documentos do pedido (formulário de requisição preenchido, relatório de patologia e cópia do plano de saúde do paciente) e o pacote de resfriamento na caixa do kit de coleta de tecidos do Signatera™.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Metodologia</b>                     | PCR seguido de sequenciamento por NGS.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>Prazo de entrega dos resultados</b> | Em até 30 dias úteis.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <b>Documentos necessários</b>          | Cópia do laudo anatomopatológico; REQ06922: termo de consentimento para testes genéticos somáticos; Formulário Signatera™; Signatera™ <i>progression notes</i> .                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Referências</b>                     | 1. Reinert T, Henriksen TV, Christensen E et al. Analysis of plasma cell-free DNA by ultradeep sequencing in patients with stages I to III colorectal cancer. JAMA Oncol. 2019 Aug 1;5(8):1124-1131. doi: 10.1001/jamaoncol.2019.0528. 2. Christensen E, Birkenkamp-Demtröder K, Sethi H et al. Early detection of metastatic relapse and monitoring of therapeutic efficacy by ultra-deep sequencing of plasma cell-free DNA in patients with urothelial bladder carcinoma. J Clin Oncol. 2019. doi: 10.1200/JCO.18.02052. 3. Abbosh C, Birkbak NJ, Wilson GA et al. Phylogenetic ctDNA analysis depicts early-stage lung cancer evolution. Nature. 2017;545:446- 451. 4. Coombes RC, Page K, Salari R et al. Personalized detection of circulating tumor DNA antedates breast cancer metastatic recurrence. [publicado on-line antes da versão impressa, em 16 de abril de 2019]. Clin Cancer Res. 2019 Jul 15;25(14):4255-4263. doi: 10.1158/1078-0432.CCR18-3663. |

# Guardant 360®

**Biópsia líquida para tumores sólidos que fornece opções adequadas de terapias a pacientes diagnosticados com câncer.**

O teste *Guardant 360®* detecta o DNA tumoral circulante (ctDNA) em amostras de sangue de pacientes com tumores sólidos em estágio avançado III B e IV. Com esse teste, é possível identificar todos os alvos genômicos somáticos acessíveis recomendados pelas principais diretrizes. Por meio dos métodos exclusivos de sequenciamento digital, resultados falsos-positivos são praticamente eliminados.

O *Guardant 360®* fornece uma análise genômica completa dos seus pacientes portadores de câncer colorretal para os biomarcadores relevantes, inclusive MSI, KRAS/NRAS expandido e BRAF.

## Indicação

- Pacientes com tumores sólidos avançados que exigem genotipagem completa.
- Pacientes com tumores sólidos, especialmente em regiões de difícil acesso para a biópsia, como os ossos.
- Pacientes que apresentam tecido insuficiente, seja em quantidade e/ou qualidade.
- Pacientes que tiveram progressão da doença após o último esquema terapêutico.

|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|---------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Tipo e volume da amostra        | Sangue: dois tubos Streck de 10 mL.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Armazenamento e envio           | Armazenamento no máximo de um dia para o outro; deve ser enviado no mesmo dia ou até o dia seguinte, em temperatura ambiente. Não coletar sangue com menos de 2 semanas após a quimioterapia.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Metodologia                     | Sequenciamento digital de DNA de última geração.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Prazo de entrega dos resultados | SP: em até 15 dias úteis.<br>Demais estados: em até 18 dias úteis.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Documentos necessários          | REQ06922 - Termo de Consentimento para Testes Genéticos Somáticos. Pedido médico com estágio clínico do paciente e sítio primário da neoplasia. Indicar se o paciente está fazendo quimioterapia e, se positivo, que droga está usando.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Referências                     | 1. <a href="https://www.nccn.org">https://www.nccn.org</a> . Accessed online Nov. 05, 2020. 2. <a href="https://www.ema.europa.eu/en/medicines">https://www.ema.europa.eu/en/medicines</a> . Accessed online Nov. 05, 2020. 3. Halabi <i>et al.</i> 2016 Clin Onc. 4. Mosele <i>et al.</i> 2020 Annals of Oncology. 5. Swift <i>et al.</i> 2019 Future Onc. 6. Zill <i>et al.</i> 2018 Clin Cancer Res. 7. Lanman (Talasaz) <i>et al.</i> 2015 PLOS One. 8. Slavin <i>et al.</i> 2018 Clin Cancer Res. 9. Sonpavde <i>et al.</i> 2018. 10. Qiu <i>et al.</i> 2019. 11. Hahn <i>et al.</i> 2019 Cancer Res Treatment Comm. 12. Carneiro <i>et al.</i> 2018 JCO Precision Onc. 13. Carneiro <i>et al.</i> 2018 Mol Cancer Therapeutics. 14. Odegaard. (Talasaz) 2018 Clin Canc. 15. Chae (Giles) <i>et al.</i> 2016 Oncotarge. |

# HSL 500

## Pesquisa de alterações genômicas.

Este painel permite a detecção de inserções, deleções, fusões, translocações e alterações de números de cópias de 508 genes, além de fornecer outros parâmetros fundamentais para o tratamento, como carga mutacional (TMB) e o status de instabilidade de microsatélites (MSI).

Em razão dessa abrangência e versatilidade, o HSL-500 vem se tornando uma ferramenta essencial em casos de cânceres avançados.

|                                 |                                                        |
|---------------------------------|--------------------------------------------------------|
| Tipo e volume da amostra        | Bloco de parafina.                                     |
| Armazenamento e envio           | Temperatura ambiente.                                  |
| Metodologia                     | Sequenciamento de Nova Geração (NGS).                  |
| Prazo de entrega dos resultados | 16 dias úteis.                                         |
| Documentos necessários          | Cópia do pedido médico.<br>Laudo do anatomopatológico. |

## Genes por sítio primário

| NTRK1, NTRK2, NTRK3 (Pan-Cancer)   MSI (Pan-Cancer) |                                                                                                                                           |
|-----------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Pulmão                                              | AKT1, ALK, BRAF, DDR2, EGFR, ERBB2, FOFR1, FOFR3, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, PIK3CA, PTEN, RET, TP53, TMB                                   |
| Melanoma                                            | BRAF, CTNNB7, GANT7, GNAO, KIT, NRAS, POQFRA, PIK3CA, PTEN, TP53                                                                          |
| Cólon                                               | AKT1, BRAF, HRAS, KRAS, MET, MLH1, MSH2, MSH5, NRAS, PIK3CA, PM52, PTEN, SMAD4, TP53                                                      |
| Ovário                                              | BRAF, BRCAT, BRCA2, KRAS, FOGFRA, FOXL2, TP53                                                                                             |
| Mama                                                | AKT1, AR, BRCA1, BRCA2, ERBB2, FGFRT, FGFR2, PICK3CA, PTEN                                                                                |
| Gástrico                                            | BRAF, KIT, KRAS, MET, MLHI, POGFRA, TP53                                                                                                  |
| Bexiga                                              | MSH6, PM52, TSC1                                                                                                                          |
| Mieloide                                            | ABL1, ASXLT, CALR, CEBPA, ETV5, EZH2, FLT3, CLATA2, NDH1, NDH2, JAK2, KIT, MPL, MPM1, ALINX1, SFEBT, SRSF2, TP53                          |
| Sarcoma                                             | ALK, APC, BRAF, CDK4, CTNNB1, ETV6, EWSR1, FOXO1, GLN, KIT, MDM2, MYCD1, NAB2, NF1, PAX3, PAXT, PDGFRA, PDG-FRB, SDHB, SDHC, SMARCB1, WT1 |



# Target One

## Solução diagnóstica para tumores sólidos.

O *Target One* é uma solução completa e com o melhor custo-benefício para o diagnóstico de alterações moleculares fundamentais para orientação terapêutica, determinação de prognóstico e também adequada definição diagnóstica de tumores sólidos.

Teste desenvolvido internamente pela Dasa Genômica, é um painel de 52 genes, realizado em plataforma de NGS (*Next Generation Sequencing*), que avalia a presença de MUTAÇÕES PONTUAIS em 35 genes, ganho de número de cópias (CNVs) em 19 genes e também detecta a presença de fusões envolvendo 23 genes.

O teste *Target One* também tem grande utilidade na detecção de alterações moleculares associadas à resistência de inibidores de tirosina quinase, orientando, assim, a mudança de tratamento em diferentes tipos de tumores malignos, como: colorretal, Estômago, Pâncreas, Mama, Melanoma, Próstata, Pulmão, Rim e Tireoide.

### Diferencial

Necessita de uma quantidade muito pequena de tecido para fornecer todas as informações moleculares decisivas para a escolha terapêutica.

Além de detectar as alterações genéticas encontradas no tumor, provém informações importantes acerca da sensibilidade a drogas, de acordo com as alterações moleculares encontradas para diferentes tipos de tumores.

|                                |          |        |        |        |        |
|--------------------------------|----------|--------|--------|--------|--------|
| Mutações, deleções e inserções | AKT1     | CDK4   | ERBB2F | GFR2   | HRAS   |
|                                | ALKC     | TNNB1E | RBB3   | FGFR3I | DH1    |
|                                | 35 genes | AR     | DDR2E  | RBB4   | GNA11I |
| DNA                            | BRAF     | EGFR   | ESR1   | GNAQ   |        |
| Mutações, deleções e inserções | JAK1     | KRAS   | MTOR   | RAF1   |        |
|                                | JAK2     | MAP2K1 | NRAS   | RET    |        |
|                                | 19 genes | JAK3   | MAP2K2 | FDGFRA | ROS1   |
| DNA                            | KITM     | ET     | PIK3CA | SMO    |        |
| Número de cópias               | ALKC     | DK4F   | GFR1   | KITM   | YCN    |
|                                | AR       | CDK8   | FGFR2K | RASP   | OGFRA  |
|                                | 19 genes | BRAF   | EGFR   | FGFR3M | ET     |
| DNA                            | CCBD1    | ERBB2F | GFR4   | MYC    | PIK3CA |
| Fusões/Drivers                 | ABL1     | BRAF   | ETV1   | FGFR2N | TRK2   |
|                                | ALKE     | GFRE   | TV4F   | GFR3   | NTRK3R |
|                                | 23 genes | AKY3   | ERBB2E | TV5M   | ET     |
| RNA                            | AXLE     | RG     | FGFR1N | TRK1   | PPARG  |
|                                |          |        |        |        | PDGFRA |
|                                |          |        |        |        | ROS1   |

|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|---------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Tipo e volume da amostra        | Tecido tumoral parafinado.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Armazenamento e envio           | Armazenamento em temperatura ambiente.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Metodologia                     | Sequenciamento de Nova Geração (NGS).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Prazo de entrega dos resultados | Em até 15 dias úteis.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Documentos necessários          | REQ06922 – Termo de Consentimento para Testes Genéticos Somáticos.<br>Pedido médico.<br>Laudo anatomopatológico.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| Referências                     | 1- Paasinen-Sohns A, Koelzer VH, Frank A et al. Single-Center Experience with a Targeted Next Generation Sequencing Assay for Assessment of Relevant Somatic Alterations in Solid Tumors. <i>Neoplasia</i> . 2017;19:196-206.<br>2- Fang P, Yan Z, Labrousse P, Liu W, Biroschak J, Wright J, Weeks S, Spittle C, Galderisi C, Li J. Oncomine Focus Assay, simultaneous detection of clinically relevant hotspot mutations, CNVs, and gene fusions in 52 oncogenes relevant to solid tumors. [abstract]. In: Proceedings of the 107th Annual Meeting of the American Association for Cancer Research; 2016 Apr 16-20; New Orleans, LA. Philadelphia (PA): AACR; Cancer Res 2016; 76 (14 Suppl): Abstract nr 139. |

Medicina de precisão para a identificação das mutações driver de tumores sólidos.

Os testes *FoundationOne®* fornecem um perfil genômico abrangente, que permite a análise de DNA do tumor utilizando Sequenciamento de Nova Geração (NGS) para identificar as diferentes alterações genômicas num amplo conjunto de genes relacionados ao câncer.

Sua base está em constante evolução para capturar as alterações genômicas clinicamente mais relevantes, mantendo os profissionais de saúde atualizados e apoiando a sua tomada de decisão, considerando as mais recentes opções de tratamento.

|                            | FoundationOne® CDx-                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | FoundationOne® Liquid CDx                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|----------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| O que é                    | Teste de perfil genômico abrangente em tecido para tumores sólidos, validado pela agência regulatória dos Estados Unidos ( <i>Food and Drug Administration</i> - FDA).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | Primeira biópsia líquida (teste em sangue) abrangente aprovada pela FDA para pessoas com tumores sólidos que necessitam de tratamento personalizado.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Principais Características | <ul style="list-style-type: none"><li>• Fornece todas as informações do perfil genômico do paciente, além das terapias-alvo associadas, imunoterapia e estudos relevantes em um único teste.</li><li>• Pode expandir as opções terapêuticas do paciente, fornecendo informações que darão suporte na escolha do tratamento.</li><li>• Avaliação das 4 principais classes de avaliação genética em 324 genes relevantes para o câncer + análise da carga mutacional tumoral (TMB) e da instabilidade de microssatélites (MSI).</li><li>• Baseado em uma plataforma abrangente, validada analítica e clinicamente.</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>• Sensibilidade e especificidade elevadas para as principais alterações genéticas e genômicas (TMB e MSI) em diversos tipos de tumores sólidos.</li><li>• Reporta a fração tumoral com indicativo da probabilidade de detectar alterações genômicas na amostra de biópsia líquida.</li><li>• Plataforma aprovada pela FDA, validada em mais de 7.500 amostras que abrangem 30.000 variantes únicas entre 324 genes e 37 tipos tumorais.</li><li>• Opção de teste reflexo para <i>Foundation One® CDx</i>, se nenhuma alteração genômica acionável for detectada na amostra de biópsia líquida.</li></ul> |

|                                                                                                                                                   | FoundationOne® CDx- | FoundationOne® Liquid CDx |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|---------------------------|
| Genes analisados                                                                                                                                  | 324 do DNA          | 324 do DNA                |
| Análise das 4 classes de alterações genômicas (substituições de base, inserções ou deleções, alterações no número de cópias e rearranjos gênicos) |                     |                           |
| Carga mutacional tumoral (TMB)                                                                                                                    |                     |                           |
| Instabilidade de microssatélites (MSI)                                                                                                            |                     |                           |
| Perda de heterozigosidade (LOH) para tumores de ovário*                                                                                           |                     |                           |
| Fração tumoral                                                                                                                                    |                     |                           |

\* Em tumores de ovário, *FoundationOne® CDx* também reporta perda de heterozigosidade (LOH), que pode refletir a deficiência em genes de recombinação homóloga (HRD) e auxiliar na decisão quanto ao uso de inibidores da poli (ADP-ribose) polimerase (PARP).

|                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|---------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Tipo e volume da amostra        | FoundationOne® CDx: tecido de tumor fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE).<br>FoundationOne® Liquid CDx: sangue total periférico (2 tubos de 8,5 mL).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Metodologia                     | NGS por captura híbrida.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Prazo de entrega dos resultados | 25 dias úteis.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| Documentos necessários          | <ul style="list-style-type: none"><li>• REQ08900 - Termo de consentimento <i>Foundation</i>.</li><li>• REQ08918 - Formulário de Cadastro <i>Foundation</i>.</li><li>• Laudo anatomopatológico.</li><li>• Pedido médico.</li><li>• Formulário FoundationOne® CDX.</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Referências                     | 1- Paasinen-Sohns A, Koelzer VH, Frank A et al. Single-Center Experience with a Targeted Next Generation Sequencing Assay for Assessment of Relevant Somatic Alterations in Solid Tumors. <i>Neoplasia</i> . 2017;19:196-206.<br>2- Fang P, Yan Z, Labrousse P, Liu W, Biroshak J, Wright J, Weeks S, Spittle C, Galderisi C, Li J. Oncomine Focus Assay, simultaneous detection of clinically relevant hotspot mutations, CNVs, and gene fusions in 52 oncogenes relevant to solid tumors. [abstract]. In: Proceedings of the 107th Annual Meeting of the American Association for Cancer Research; 2016 Apr 16-20; New Orleans, LA. Philadelphia (PA): AACR; Cancer Res 2016; 76 (14 Suppl): Abstract nr 139. |

Ampla Portfólio de Painéis Somáticos

| Teste                                                                    | Indicações                                                                                                       | Genes analisados                                                                                                                               |
|--------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Painel NGS de Câncer Colorretal (código 70010307)                        | Câncer colorretal                                                                                                | KRAS, NRAS e BRAF                                                                                                                              |
| Pesquisa de Mutações Gene C-KIT – Tumor (código 70010440)                | Tumor estromal de trato gastrointestinal GIST                                                                    | KIT                                                                                                                                            |
| Pesquisa de Mutação V600E Gene BRAF (código 70008046)                    | Câncer colorretal, câncer de pulmão, câncer de tireoide, gliomas e melanoma                                      | BRAF                                                                                                                                           |
| Painel NGS Fusões (RNA) – Tumor (código 70010306)                        | Neoplasias malignas diversas                                                                                     | ABL1, ALK, AKT3, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET e ROS1 |
| Painel NGS para EGFR, KRAS, NRAS e BRAF (código 70010308)                | Neoplasias malignas diversas                                                                                     | EGFR, KRAS, NRAS e BRAF                                                                                                                        |
| Pesquisa de Mutações Gene NRAS – Tumor (código 70007626)                 | Câncer colorretal, melanoma e neoplasias malignas diversas                                                       | NRAS                                                                                                                                           |
| Pesquisa de Mutações Genes KRAS e NRAS – Tumor (código 70007644)         | Escolha de Tratamento para Neoplasias Malignas Diversas                                                          | KRAS e NRAS                                                                                                                                    |
| Análise Instabilidade Microssatélites (código 70007613)                  | Síndrome de Lynch; Carcinoma Colorretal; Carcinoma de Endométrio; Carcinoma Urotelial; Tumores Malignos em Geral | BAT25, BAT26, D5S346, D17S250 e D2S123                                                                                                         |
| Pesquisa de Mutações Genes PDGFRA e KIT – Tumor (GIST) (código 70010000) | Tumor estromal do trato gastrointestinal (GIST)                                                                  | PDGFRA                                                                                                                                         |





## 2. Painéis Germinativos

### Painéis para Câncer Hereditário em Gastrointestinal

| Teste                                                                                   | Genes analisados                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>POLH</b> – Painel NGS para Câncer Colorretal Poliposo com CNV                        | APC, AXIN2, BMPR1A, FLCN, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4 e STK11                                                                         |
| <b>CCHR</b> – Painel NGS para Câncer Colorretal Hereditário Ampliado com Análise de CNV | APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, FLCN, GALNT12, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2 (PMS2CL), POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11 e TP53 |
| <b>LYNH</b> – Painel NGS para Síndrome de Lynch com Análise de CNV                      | ATM, BLM, CHEK2, EPCAM, GALNT12, MLH1, MSH2, MSH6, (PMS2CL) e TP53                                                                                     |
| <b>PNPA</b> – Painel NGS para Câncer de Pâncreas Hereditário com CNV                    | APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PMS2, RAD1C, SMAD4, STK11 e TP53                                           |

Material: sangue periférico. Código TUSS: 40503801.

### Painel Expandido de Câncer Hereditário – CAHE

Este exame deve ser feito para identificação de indivíduos que necessitam de intensificação de rastreamento, permitindo o diagnóstico mais precoce de diferentes tipos de câncer.

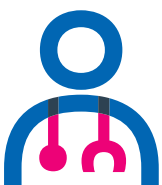
#### Condições contempladas pelo CAHE

- Síndrome dos cânceres de mama e ovário hereditários (HBOC)
- Câncer de mama hereditário
- Síndrome de Lynch
- Câncer colorretal hereditário
- Polipose adenomatosa familiar
- Câncer de próstata hereditário
- Síndrome de Li-Fraumeni
- Câncer de ovário hereditário
- Síndrome do câncer gástrico difuso hereditário
- Câncer de pâncreas hereditário
- Síndrome de Cowden
- Câncer de pulmão hereditário
- Polipose juvenil
- Poliposes colônicas hereditárias
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Paraganglioma/feocromocitoma hereditários
- Neurofibromatose tipo 1
- GIST familiar
- Neurofibromatose tipo 2
- Síndrome da oligodontia – câncer colorretal
- Disceratose congênita
- Xeroderma pigmentoso
- Melanoma hereditário
- Schwannomatose
- Neuroblastoma hereditário
- Complexo da esclerose tuberosa
- Predisposição à mielodisplasia leucemia mieloide aguda
- Neoplasia endócrina tipo 1
- Predisposição a neoplasias hematológicas
- Neoplasia endócrina tipo 2
- Predisposição a tumores do sistema nervoso central
- Síndrome de Gorlin
- Predisposição ao adenoma de hipófise
- Síndrome de Von Hippel-Lindau
- Predisposição ao tumor de Wilms
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Retinoblastoma hereditário
- Carcinoma papilífero renal hereditário
- Síndromes de supercrescimento
- Leiomiomatose e carcinoma de células renais hereditários
- Cilindromatose familiar
- Síndrome de Perlman
- Tilose – carcinoma de esôfago
- Tumor teratoide-rabdoide hereditário
- Síndrome de Costello
- Anemia de Fanconi
- Síndrome do hiperparatireoidismo tumor de mandíbula
- Síndrome da deficiência constitucional “MMR”
- Predisposição a tumores relacionada a DICER1
- Ataxia-telangiectasia
- Osteocondromas múltiplos hereditários
- Síndrome de Bloom
- Síndrome de quebras de Nijmegen
- Síndrome de Werner
- Síndrome de Rothmund-Thomson
- Síndrome de Rapadilino
- Síndrome de Baller-Gerold
- Síndrome de aneuploidia variegada em mosaico
- Síndrome de Shwachman-Diamond
- Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
- Complexo Carney

# Painel Expandido de Câncer Hereditário – CAHE

## Regiões cobertas:

|        |        |         |         |         |         |        |        |        |         |
|--------|--------|---------|---------|---------|---------|--------|--------|--------|---------|
| AIP    | ALK    | APC     | ATM     | ATR     | AXIN2   | BAP1   | BARD1  | BLM    | BMPRIA  |
| BRCA1  | BRCA2  | BRIP1   | BUB1B   | CASR    | CDC73   | CDH1   | CDK4   | CDKN1B | CDKN1C  |
| CDKN2A | CEBPA  | CEP57   | CHEK2   | CTC1    | CYLD    | DDB2   | DICER1 | DIS3L2 | DKC1    |
| EGFR   | EGLN1  | EPCAM   | ERCC1   | ERCC2   | ERCC3   | ERCC4  | ERCC5  | EXT1   | EXT2    |
| EZH2   | FAN1   | FANCA   | FANCB   | FANCC   | FANCD2  | FANCE  | FANCF  | FANCG  | FANCI   |
| FANCL  | FANCM  | FH      | FLCN    | GATA2   | GPC3    | GREM1  | HNF1A  | HOXB13 | HRAS    |
| KIF1B  | KIT    | KMT2D   | MAX     | MC1R    | MDH2    | MEN1   | MET    | MERTK  | MRE11A  |
| MITF   | MLH1   | MLH3    | MSH2    | MSH6    | MUTYH   | NBN    | NF1    | NF2    | NHP2    |
| NOP1   | NSD1   | PALB2   | PDGFRA  | PHOX2B  | PMS1    | PMS2   | POLD1  | POLE   | POLH    |
| POT1   | PRF1   | PRKARIA | PRSS1   | PTCH1   | PTCH2   | PTEN   | RAD50  | RAD51C | RAD51D  |
| RB1    | RECQL4 | RET     | RHBDF2  | RUNX1   | SBDS    | SDHA   | SDHAF2 | SDHB   | SDHC    |
| SDHD   | SLX4   | SMAD4   | SMARCA4 | SMARCB1 | SMARCE1 | STK11  | SUFU   | TINF2  | TMEM127 |
| TERC   | TERT   | TP53    | TSC1    | TSC2    | VHL     | WRAP53 | WRN    | WT1    | XPA     |
| XPC    | XRCC2  | HDAC2   | TYR     | LZTR1   | GALNT12 | NTHL1  | MSH3   | CTNNA1 |         |



## 3. Aconselhamento Genético

O aconselhamento genético consiste em verificar a probabilidade de uma doença genética ocorrer em uma família.

O profissional geneticista contribui para entender fatos clínicos, incluindo o diagnóstico, provável evolução da doença, bem como as condutas disponíveis para tal. Auxilia também no entendimento de como a hereditariedade contribui para a doença e a recorrência em parentes próximos. Entende alternativas para lidar com risco de recorrência e auxilia o paciente na escolha que possa ser mais apropriada em virtude do risco encontrado.

### Para quem?

- Pacientes com suspeita de câncer hereditário
- Pacientes com histórico familiar de doenças genéticas
- Casais consanguíneos
- Pacientes com perda gestacional habitual ou de repetição
- Infertilidade

**Temos aconselhamento pré e pós-teste com médicos geneticistas ou geneticistas moleculares.**

A Dasa Genômica possui profissionais médicos geneticistas e geneticistas moleculares que podem auxiliar pré e pós-teste genético. Utilizamos recursos tecnológicos de ponta e de última geração para permitir o diagnóstico assertivo. Os exames são realizados por uma equipe integrada, formada por médicos geneticistas, bioinformatas, especialistas em Biologia Molecular e Citogenética. Além disso, oferecemos ao médico prescritor todo o apoio, desde o momento da escolha do exame até sua interpretação por meio do Núcleo de Assessoria Médica, o NAM.



## Somos o laboratório de genômica especializada em medicina personalizada.

Somos um laboratório de genômica focado em medicina personalizada. Isso nos direciona permanentemente para atender o que é melhor para a saúde dos pacientes e para atendimento exclusivo e personalizado às necessidades dos médicos. Nosso corpo clínico é referência nacional e internacional em medicina e está alinhado ao desejo da Dasa de transformar a saúde do país, por meio de uma medicina mais preditiva. Para isso buscamos adicionar valor e inteligência de dados para o ecossistema da saúde, trazendo conosco os nossos atributos de qualidade médica, inovação e atendimento ao paciente – o nosso cuidado inteligente com a saúde.

A GeneOne traz como diferenciais o seu corpo clínico especializado na área de medicina de precisão, amplo portfólio de teste, equipamentos e metodologias em todo o Brasil e América Latina.

Temos como objetivo oferecer excelência genômica através do maior centro de diagnóstico da América Latina, atuando nas áreas como a Oncologia, Hematologia, Doenças Raras e Hereditárias, Neurologia, Cardiologia, Farmacologia, Reprodução Humana e Medicina Fetal. Todos os exames são validados por uma equipe integrada, composta por médicos geneticistas, biólogos moleculares e bioinformatas.

Temos atendimento exclusivo para médicos através do **Núcleo de assessoria Médica (NAM)**

Fale conosco pelo telefone: **4020-2446**.

Para mais informações, acesse: **Dasa Genômica | Medicina do Futuro Todos os Dias**



A Dasa é a maior rede de saúde do país e cuida de mais de 20 milhões de pessoas por ano. Criada para oferecer a saúde que as pessoas desejam e que o mundo precisa, está presente em todas as etapas do cuidado. Acreditamos na gestão da saúde por uma ótica de navegação preventiva, preditiva e personalizada.

Somos um ecossistema integrado de saúde à frente do tempo e de frente para as pessoas. Com tecnologia de ponta e uso inteligente de dados, criamos experiências fluidas e agimos antes para cuidar sempre e por inteiro. Acreditamos na jornada da saúde que integra medicina diagnóstica, hospitais de alta complexidade, genômica, oncologia, coordenação de cuidados, atenção primária, telemedicina e pronto atendimento.

Somos 250 mil médicos parceiros, 13 hospitais referências e mais de 59 marcas entre medicina diagnóstica e hospitais distribuídas em mais de 900 unidades no Brasil. Somos Dasa e somos para toda a vida.

Para mais informações, acesse [www.dasa.com.br](http://www.dasa.com.br)



Somos a Dasa Educa, o pilar da educação da Dasa. Uma plataforma de conteúdos médicos que tem o propósito de incentivar o aprendizado e o compartilhamento de cases, inovações e estudos que possam contribuir com a transformação da saúde no Brasil. Pela Dasa Educa, médicos e profissionais da área da saúde têm acesso a artigos científicos, produções técnicas, lives, simpósios, podcasts e aulas sobre diversas especialidades – além de atualizações sobre os temas mais discutidos pela comunidade médica, ao vivo, ou em um portal exclusivo para ser acessado quando e de onde você quiser.

Para mais informações, aulas e conteúdos acesse: [www.dasaeduca.com.br](http://www.dasaeduca.com.br)

Reveja nossas aulas e eventos em: [portal.dasaeduca.com.br](http://portal.dasaeduca.com.br)



**Marca  
Parceira:**

**DDSD**  
**genômica**