



PANEL DE CÁNCER DE MAMA GINECOLÓGICO HEREDITARIO

PANEL DE CÁNCER DE MAMA / GINECOLÓGICO HEREDITARIO (26 genes)

Este panel detecta mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, y en otros 24 genes más, que son las causas hereditarias más comunes del cáncer de mama. Incluye genes como: *ATM*, *BRIP1*, *CHEK2*, *PALB2*, *RAD51*, etc.

Genes analizados:

ATM, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *DICER1*, *EPCAM*, *MLH1*, *MRE11A*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SMARCA4*, *STK11*, *TP53*.

Genes	Enfermedades y síntomas asociados
<i>ATM</i>	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; ataxia-telangiectasia
<i>BARD1</i>	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2
<i>BRCA1</i>	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 1; Cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S
<i>BRCA2</i>	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; meduloblastoma; Cáncer de próstata; tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de anemia de Fanconi D1; Cáncer de páncreas tipo 2
<i>BRIP1</i>	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Anemia de Fanconi del grupo de complementación J

CDH1	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; síndrome blefaroqueilodóntico 1; Cáncer Gástrico Hereditario Difuso; Cáncer de ovarios; Cáncer de próstata; Cáncer endometrial
CHEK2	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Cáncer de próstata; sarcoma osteogénico; Síndrome de Li-Fraumeni 2
DICER1	Bocio, multinodular 1, con o sin tumores de células de Sertoli-Leydig; Rabdiosarcoma, embrionario, 2; Blastoma pleuropulmonar
EPCAM	Diarrea 5, con enteropatía en penacho, congénita; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 8
MLH1	Síndrome de Muir-Torre; síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-2
MRE11A	Trastorno similar a la ataxia-telangiectasia tipo 1
MSH2	Síndrome de Lynch; síndrome de Muir-Torre; síndrome de Cáncer de reparación de desajustes
MSH6	Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer endometrial; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-5
MUTYH	Poliposis adenomatosa familiar tipo 2; Cáncer gástrico
NBN	Síndrome de rotura de Nijmegen; Anemia aplásica; Leucemia linfoblástica aguda
PALB2	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; anemia de Fanconi del grupo de complementación N; Cáncer de páncreas, susceptibilidad a, 3
PMS2	Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-4
POLD	Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Poliposis adenomatosa asociada a la lectura de prueba de la polimerasa Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Síndrome de hipoplasia mandibular-sordera-rasgos progeroides-lipodistrofia

POLE	<p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Poliposis adenomatosa asociada a la lectura de prueba de la polimerasa</p> <p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Síndrome de dismorfia facial-inmunodeficiencia-livedo-talla baja</p> <p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad (pérdida de función) en Síndrome</p>
PTEN	Síndrome de Cowden 1; síndrome de Cowden tipo 2; síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba; Cáncer de próstata; Síndrome de macrocefalia/autismo; Meningioma, familiar, susceptibilidad a
RAD50	Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen
RAD51C	Anemia de Fanconi del grupo de complementación O; Cáncer de mama-ovario, familiar, susceptibilidad a, 3
RAD51D	Susceptibilidad al Cáncer de mama-ovario familiar tipo 4
SMARCA4	<p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Carcinoma de células pequeñas del ovario</p> <p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Síndrome de Coffin-Siris</p> <p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Tumor rabdoide familiar</p> <p>Mutaciones somáticas causantes de enfermedad en Sarcoma de tórax deficiente en SMARCA4</p>
STK11	Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Síndrome de Peutz-Jeghers
TP53	<p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Síndrome ADULT</p> <p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Síndrome de anquilobléfaron filiforme adnatum-fisura palatina</p> <p>Mutaciones germinales causantes de enfermedad en Síndrome de miembros-mamario</p>