

Panel BRCA1, BRCA2

El Cáncer de mama es el tipo más común de Cáncer en la mujer y constituye alrededor del 25% de todos los casos femeninos. Las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 pueden aumentar el riesgo de desarrollar Cáncer.

Nº de genes:	2
Entrega:	15 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥ 150 x
Escribe:	Línea germinal
Detalles:	El panel incluye secuenciación de última generación

SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

- Cáncer de mama

Resumen de genes y enfermedades asociadas (OMIM) incluidos en este panel:

Genes	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
BRCA1	113705	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 1; Cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S	AD, AR
BRCA2	600185	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; meduloblastoma; Cancer de próstata; tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de anemia de Fanconi D1; Cáncer de páncreas tipo 2	AD, AR

Combi de panel BRCA1, BRCA2 (con MLPA)

Nº de genes:	2
Entrega:	15 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥ 150 x
Escribe:	Línea germinal
Detalles:	El panel incluye secuenciación de próxima generación y MLPA

Resumen de genes y enfermedades asociadas (OMIM) incluidos en este panel:

Genes	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
BRCA1	113705	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 1; Cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S	AD, AR
BRCA2	600185	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	AD, AR

Panel BRCA1, BRCA2 Plus

Nº de genes:	2
Entrega:	15 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥ 150 x
Escribe:	línea germinal
Detalles:	El panel incluye secuenciación de última generación y análisis de CNV

Resumen de genes y enfermedades asociadas (OMIM) incluidos en este panel:

Genes	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
BRCA1	113705	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 1; Cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S	AD, AR
BRCA2	600185	Cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; meduloblastoma; Cancer de próstata; tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de anemia de Fanconi D1; Cáncer de páncreas tipo 2	AD, AR

Análisis de mutación somática BRCA1, BRCA2

Nº de genes:	2
Entrega:	10 días
Cobertura:	variable
Escribe:	Somático
Detalles:	El panel incluye secuenciación de última generación

Genes	OMIM (Genes)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
BRCA1	113705	Cáncer de mama y ovario, familiar, 1; Cáncer de páncreas, susceptibilidad a, 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S	AD, MI, AR
BRCA2	600185	Cáncer de próstata; Cáncer de mama y ovario, familiar, 2; Glioblastoma 3; Tumor de Wilms; Cáncer de páncreas 2; Cáncer de mama, masculino, susceptibilidad a; Anemia de Fanconi, grupo de complementación D1; Meduloblastoma	AD, SM, AD, AR, AD, AR, SM