

Panel de Cáncer integral

Panel de Cáncer integral

Este es nuestro panel para cáncer hereditario más completo, cubriendo una gran cantidad de genes asociados al cáncer. Cada gen de este panel se ha seleccionado cuidadosamente en función de su potencial de riesgo para el desarrollo de uno o más de los siguientes cánceres: mama, ovario, colorrectal, gástrico, tiroides, endometrial, pancreático, melanoma, renal, de próstata, entre otros.

Genes: 110

Tiempo de entrega 15 días,

Cobertura $\geq 99\%$ $\geq 20x$

Cobertura media con profundidad $\geq 150x$

Tipo: Germinal

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

Panel de cáncer

Panel para Neoplasia endócrina múltiple / Paraganglioma / Feocromocitoma

Síndromes y trastornos comunes cubiertos

Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Cáncer de mama

Cáncer colonrectal

Cáncer endometrial

Poliposis adenomatosa familiar

Cáncer gástrico

Tumor del estroma gastrointestinal

Paraganglioma/feocromocitoma hereditario

Melanoma

Cáncer de ovarios

Cáncer de páncreas

Paragangliomas/Feocromocitoma/

estroma gastrointestinal

Cáncer de próstata

Cáncer renal

Retinoblastoma

Síndrome de Rothmund-Thomson (Tipo 2)

Cáncer de piel

Cáncer de tiroides

Cáncer uterino

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

Genes	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
<i>ABRAXAS1</i>	611143		
<i>ACVRL1</i>	601284	Telangiectasia, hemorrágica hereditaria, tipo 2	AD
<i>AKT1</i>	164730	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Cáncer colonrectal; Cáncer de ovarios; Síndrome de Proteus; Síndrome de Cowden 6	
<i>APC</i>	611731	Cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; Enfermedad desmoide, hereditaria; poliposis adenomatosa familiar; Cáncer gástrico	AD
<i>ATM</i>	607585	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; ataxia-telangiectasia	AD, AR
<i>AXIN2</i>	604025	Cáncer colonrectal; Síndrome de oligodoncia-Cáncer colorrectal	AD
<i>BAP1</i>	603089	Síndrome de predisposición tumoral	AD
<i>BARD1</i>	601593	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2	AD
<i>BLM</i>	604610	Síndrome de Bloom	AR
<i>BMPR1A</i>	601299	Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil	AD
<i>BRCA1</i>	113705	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 1; Cáncer de páncreas tipo 4; ADnemia de Fanconi, grupo de complementación S	AD, AR
<i>BRCA2</i>	600185	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Meduloblastoma; Cancer de	AD, AR

		prostata; Tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de la anemia de Fanconi D1; Cáncer de páncreas tipo 2	
BRIP1	605882	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; ADnemia de Fanconi del grupo de complementación J	AD
BUB1B	602860	Cáncer colonrectal; Síndrome de aneuploidía abigarrada en mosaico 1	AD, AR
CASR	601199	Hipercalcemia hipocalciúrica, tipo I; Hiperparatiroidismo neonatal; Hipocalcemia, autosómica dominante, con Síndrome de Bartter; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad a, 8	AD, AR
CDC73	607393	Síndrome de hiperparatiroidismo-tumor de mandíbula	AD
CDH1	192090	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Síndrome de blefaroqueilodondia 1; Cáncer gástrico, hereditario difuso; Cáncer de ovarios; Cancer de prostata; Cáncer endometrial	AD
CDK4	123829	Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 3	AD
CDKN1B	600778	Neoplasia endocrina múltiple, tipo IV	AD
CDKN1C	600856	Síndrome de Beckwith-Wiedemann; Síndrome de IMADGE	AD
CDKN2A	600160	Melanoma maligno 2; Cáncer de páncreas / Síndrome de melanoma	AD
CEBPA	116897	Leucemia mieloide aguda	AD

CHEK2	604373	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Cáncer de próstata; Sarcoma osteogénico; Síndrome de Li-Fraumeni 2	AD
CTNNA1	116805		AD
DDX41	608170	Susceptibilidad a múltiples tipos de neoplasias mieloproliferativas / linfoproliferativas familiares	AD
DICER1	606241	Bocio, multinodular 1, con o sin tumores de células de Sertoli-Leydig; Rbdomiosarcoma, embrionario, 2; Blastoma pleuropulmonar	AD
DIS3L2	614184	Síndrome de Perlman	CON
EGFR	131550	Cáncer de pulmón	AD, AR
EPCAM	185535	Diarrea 5, con enteropatía por mechones, congénita; Cáncer colorrectal, no poliposis hereditario, tipo 8	CON
ETV6	600618	Leucemia mieloide aguda; Trombocitopenia 5	AD
EXT1	608177	múltiples exostosis tipo 1	AD
EXT2	608210	Exostosis, múltiple, tipo 2; Convulsiones, escoliosis y Síndrome de macrocefalia	AD, AR
FANCC	613899	ADnemia de Fanconi del grupo de complementación C	CON
FH	136850	Leiomiomatosis y Cáncer de células renales; Deficiencia de fumarasa	AD, AR
FLCN	607273	Cáncer colorrectal; Síndrome de Birt-Hogg-Dube; Carcinoma renal,	AD

		cromóforo, somático; neumotórax espontáneo primario	
<i>GALNT12</i>	610290	Cáncer colorrectal, susceptibilidad a, 1	
<i>GATA2</i>	137295	Leucemia mieloide aguda; Linfedema, primario, con mielodisplasia; Inmunodeficiencia 21; Síndrome mielodisplásico somático	AD
<i>GPC3</i>	300037	Tumor de Wilms, tipo 1; Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, tipo 1	XLR
<i>GREM1</i>	603054		
<i>HNF1A</i>	142410	Diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Carcinoma renal, cromóforo, somático; Diabetes mellitus, insulino dependiente-1; MODY tipo 3	AD, AR
<i>HNF1B</i>	189907	Diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; MODY tipo 5; Carcinoma renal, cromóforo, somático	AD
<i>HOXB13</i>	604607	Cáncer de próstata hereditario tipo 9	
<i>HRAS</i>	190020	Cáncer de vejiga; Síndrome de nevo melanocítico, congénito, somático; Nevo epidérmico; Síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Carcinoma de tiroides, folicular; Síndrome de Costello	AD
<i>KIF1B</i>	605995	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2AD1; feocromocitoma	AD
<i>KIT</i>	164920	Enfermedad de mastocitos; Piebaldismo; Seminoma espermatocítico, somático; Leucemia	AD

		mieloide aguda; tumor del estroma gastrointestinal	
MAX	154950	Feocromocitoma	AD
MC1R	155555	ADlbinismo oculocutáneo de tipo 2; pigmentación de piel / cabello / ojos 2; Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 5	CON
MEN1	613733	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	AD
MET	164860	Carcinoma hepatocelular; Carcinoma papilar de células renales; sordera tipo 97	AD, AR
MITF	156845	ADlbinismo ocular con sordera neurosensorial; Síndrome de Tietz; Síndrome de Waardenburg tipo 2AD; Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 8	AD, AR
MLH1	120436	Síndrome de Muir-Torre; Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-2	AD, AR
MLH3	604395	Cáncer colonrectal; Cáncer endometrial; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis tipo 7	AD
MRE11	600814	Trastorno similar a ataxia-telangiectasia tipo 1	AR
MSH2	609309	Síndrome de Lynch; Síndrome de Muir-Torre; Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes	AD, AR
MSH3	600887	Cáncer endometrial; Poliposis adenomatosa familiar 4	AR

<i>MSH6</i>	600678	Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer endometrial; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-5	AD, AR
<i>MUTYH</i>	604933	poliposis adenomatosa familiar tipo 2; Cáncer gástrico	CON
<i>NBN</i>	602667	Síndrome de rotura de Nijmegen; ADnemia aplásica; Leucemia linfoblástica aguda	CON
<i>NF1</i>	613113	Neurofibromatosis tipo 1; Síndrome de neurofibromatosis-Noonan; Leucemia mielomonocítica juvenil	AD
<i>NF2</i>	607379	Neurofibromatosis tipo 2; Schwannomatosis; Meningioma, familiar, susceptibilidad a	AD
<i>NTHL1</i>	602656	Poliposis adenomatosa familiar 3	CON
<i>PALB2</i>	610355	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; ADnemia de Fanconi del grupo de complementación N; Cáncer de páncreas, susceptibilidad a, 3	AD
<i>PDGFRA</i>	173490	Síndrome hipereosinofílico idiopático	
<i>PHOX2B</i>	603851	Síndrome de hipoventilación central congénita	AD
<i>PIK3CA</i>	171834	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; Nevo epidérmico; Cáncer de ovarios; Queratosis seborreica; Cáncer de pulmón; Síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogria; Sobrecrecimiento lipomatoso congénito, malformaciones	

		vasculares y nevos epidérmicos; Cáncer gástrico; Síndrome de Cowden 5	
PMS1	600258		
PMS2	600259	Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-4	AR
POLD1	174761	Cáncer colorrectal, susceptibilidad al tipo 10; HIPOPLASIA MANDIBULAR, SORDERA, CARACTERÍSTICAS PROGEROIDES Y SÍNDROME DE LIPODISTROFIA	AD
POLE	174762	Cáncer colorrectal, susceptibilidad a, 12; Síndrome de FLS	AD, AR
POT1	606478	Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 10	AD
PRKAR1A	188830	Adrenosarcoma 1 con o sin resistencia hormonal; Complejo de Carney, tipo 1; Mixoma intracardíaco; Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada, primaria, 1	AD
PRSS1	276000	Pancreatitis hereditaria	AD
PTCH1	601309	Síndrome de Gorlin; Holoprosencefalia-7	AD
PTCH2	603673	Síndrome de Gorlin; Meduloblastoma	AD
PTEN	601728	Síndrome de Cowden 1; Síndrome de Cowden tipo 2; Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba; Cáncer de próstata; Macrocefalia / Síndrome de autismo; Meningioma, familiar, susceptibilidad a	AD

RAD50	604040	Trastorno similar al Síndrome de rotura de Nijmegen	
RAD51C	602774	ADnemia de Fanconi del grupo de complementación O; Cáncer de mama-ovario, familiar, susceptibilidad a, 3	CON
RAD51D	602954	susceptibilidad al Cáncer familiar de mama-ovario tipo 4	
RB1	614041	Cáncer de vejiga; retinoblastoma; Sarcoma osteogénico	AD
RECQL	600537		
REST	600571		AD
RET	164761	Enfermedad de Hirschsprung; carcinoma de tiroides medular familiar; neoplasia endocrina múltiple 2B; feocromocitoma; neoplasia endocrina múltiple 2AD; Síndrome de hipoventilación central congénita	AD
RNF43	612482		AD
RPS20	603682		
RUNX1	151385	Trastorno plaquetario, familiar, con malignidad mieloide asociada; Leucemia mieloide aguda	AD
SAMD9L	611170	Síndrome de ataxia-pancitopenia	AD
SDHA	600857	deficiencia del complejo mitocondrial II; Síndrome de Leigh; miocardiopatía dilatada-1GG; Paragangliomas tipo 5	AD, AR, M
SDHAF2	613019	Paragangliomas tipo 2	AD
SDHB	185470	Paragangliomas tipo 4; feocromocitoma; tumor del estroma	AD

		gastrointestinal; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	
SDHC	602413	Paragangliomas 3; tumor del estroma gastrointestinal; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	AD
SDHD	602690	Paragangliomas 1; feocromocitoma; deficiencia del complejo mitocondrial II; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	AD, AR
SMAD4	600993	Síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; Poliposis juvenil / Síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas	AD
SMARCA2	600014	Síndrome de Nicolaides-Baraitser	AD
SMARCA4	603254	Síndrome de predisposición al tumor rabdoide 2; retraso mental-16	AD
SMARCB1	601607	Schwannomatosis; Tumores rabdoides, somáticos; Síndrome de Coffin-Siris 3	AD
SMARCE1	603111	Meningioma, familiar, susceptibilidad a	AD
STK11	602216	Síndrome de Peutz-Jeghers; Cáncer de páncreas; Seminoma espermatocítico somático	AD
SUFU	607035	Síndrome de Gorlin; Meduloblastoma; Meningioma, familiar, susceptibilidad a	AD, AR
TERT	187270	Leucemia mieloide aguda; Disqueratosis congénita 4; Insuficiencia de la médula ósea, relacionada con los telómeros, 1	AD, AR

TGFBR2	190182	Cáncer de esófago, somático; Síndrome de Loews-Dietz 2; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis tipo 6	AD
TMEM127	613403	Feocromocitoma	AD
TP53	191170	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; Susceptibilidad al glioma 1; Síndrome de Li-Fraumeni 1; Sarcoma osteogénico; Cáncer de páncreas	AD
TRIP13	604507		CON
TSC1	605284	Esclerosis tuberosa tipo 1	AD
TSC2	191092	Esclerosis tuberosa-2	AD
VHL	608537	Carcinoma renal, cromóforo, somático; feocromocitoma; Enfermedad de von Hippel-Lindau; Eritrocitosis familiar, 2	AD, AR
WRN	604611	Síndrome de Werner	AR
WT1	607102	Síndrome de Frasier; Mesotelioma somático; Tumor de Wilms, tipo 1; Síndrome de Denys-Drash; Síndrome nefrótico, tipo 4; Síndrome de meacham	AD
XRCC2	600375	Anemia de Fanconi, grupo de complementación U	AR
XRCC3	600675	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2	AD