

## Panel de Cáncer

### Panel de Cáncer

Genes: 70

Cada gen ha sido cuidadosamente seleccionado en base a su potencial de riesgo en el desarrollo de uno o más de los siguientes cánceres: mama, ovario, colorrectal, gástrico, tiroideo, endometrial, pancreático, melanoma, renal y de próstata. Este panel es apropiado para pacientes con antecedentes personales positivos de cáncer de inicio temprano, tipo histológico raro, presentación bilateral o múltiples primarios.

Tiempo de entrega 15 días,

Cobertura  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$

Cobertura media con profundidad  $\geq 150x$

Tipo: Germinal

Incluye análisis de CNV

### SUBPANELES INCLUIDOS

Panel Cáncer Mama y Ovarios

Panel Cáncer de Colon extendido

Panel para melanoma

Panel para cáncer de próstata

Panel para cáncer renal, dirigido

Panel para cáncer de piel, dirigido

Panel para cáncer de tiroides, dirigido

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

Gene	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
<i>ABRAXAS1</i>	611143		
<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

<b><i>BARD1</i></b>	601593	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2	AD
<b><i>BLM</i></b>	604610	Síndrome de Bloom	AR
<b><i>BMPR1A</i></b>	601299	Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil	AD
<b><i>BRCA1</i></b>	113705	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 1; Cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S	AD, AR
<b><i>BRCA2</i></b>	600185	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Meduloblastoma; Cáncer de próstata; Tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de la anemia de Fanconi D1; Cáncer de páncreas tipo 2	AD, AR
<b><i>BRIP1</i></b>	605882	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Anemia de Fanconi del grupo de complementación J	AD
<b><i>CDH1</i></b>	192090	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; síndrome de blefaroqueilodondia 1; Cáncer gástrico, hereditario difuso; Cáncer de ovarios; Cáncer de próstata; Cáncer endometrial	AD
<b><i>CDK4</i></b>	123829	Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 3	AD
<b><i>CDKN2A</i></b>	600160	Melanoma maligno 2; Cáncer de páncreas / síndrome de melanoma	AD
<b><i>CHEK2</i></b>	604373	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Cáncer de próstata; Sarcoma osteogénico; Síndrome de Li-Fraumeni 2	AD
<b><i>DICER1</i></b>	606241	Bocio, multinodular 1, con o sin tumores de células de Sertoli-Leydig; Rabdomyosarcoma, embrionario, 2; Blastoma pleuropulmonar	AD

<b><i>DIS3L2</i></b>	614184	Síndrome de perlman	AR
<b><i>EPCAM</i></b>	185535	Diarrea 5, con enteropatía por mechones, congénita; Cáncer colorrectal, no poliposis hereditario, tipo 8	AR
<b><i>FANCC</i></b>	613899	Anemia de Fanconi del grupo de complementación C	AR
<b><i>FH</i></b>	136850	Leiomiomatosis y Cáncer de células renales; Deficiencia de fumarasa	AD, AR
<b><i>FLCN</i></b>	607273	Cáncer colonrectal; Síndrome de Birt-Hogg-Dube; Carcinoma renal, cromóforo, somático; neumotórax espontáneo primario	AD
<b><i>GALNT12</i></b>	610290	Cáncer colorrectal, susceptibilidad a, 1	
<b><i>HNF1B</i></b>	189907	Diabetes mellitus no insulino dependiente / diabetes mellitus tipo II; MODY tipo 5; Carcinoma renal, cromóforo, somático	AD
<b><i>HOXB13</i></b>	604607	Cáncer de próstata hereditario tipo 9	
<b><i>KIT</i></b>	164920	Enfermedad de mastocitos; Piebaldismo; Seminoma espermatocítico, somático; leucemia mieloide aguda; tumor del estroma gastrointestinal	AD
<b><i>MC1R</i></b>	155555	Albinismo oculocutáneo de tipo 2; pigmentación de piel / cabello / ojos 2; Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 5	AR
<b><i>MEN1</i></b>	613733	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	AD
<b><i>MET</i></b>	164860	Carcinoma hepatocelular; Carcinoma papilar de células renales; sordera tipo 97	AD, AR

<b>MITF</b>	156845	Albinismo ocular con sordera neurosensorial; Síndrome de Tietz; Síndrome de Waardenburg tipo 2A; Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 8	AD, AR
<b>MLH1</b>	120436	Síndrome de Muir-Torre; síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-2	AD, AR
<b>MLH3</b>	604395	Cáncer colonrectal; Cáncer endometrial; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis tipo 7	AD
<b>MRE11</b>	600814	Trastorno similar a ataxia-telangiectasia tipo 1	AR
<b>MSH2</b>	609309	Síndrome de Lynch; Síndrome de Muir-Torre; síndrome de Cáncer de reparación de desajustes	AD, AR
<b>MSH3</b>	600887	Cáncer endometrial; Poliposis adenomatosa familiar 4	AR
<b>MSH6</b>	600678	Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer endometrial; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-5	AD, AR
<b>MUTYH</b>	604933	Poliposis adenomatosa familiar tipo 2; Cáncer gástrico	AR
<b>NBN</b>	602667	Síndrome de rotura de Nijmegen; Anemia aplásica; Leucemia linfoblástica aguda	AR
<b>NF1</b>	613113	Neurofibromatosis tipo 1; Síndrome de neurofibromatosis-Noonan; Leucemia mielomonocítica juvenil	AD
<b>NTHL1</b>	602656	Poliposis adenomatosa familiar 3	AR
<b>PALB2</b>	610355	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2; Anemia de Fanconi del grupo de complementación N;	AD

		Cáncer de páncreas, susceptibilidad a, 3	
<b>PMS1</b>	600258		
<b>PMS2</b>	600259	Síndrome de Cáncer de reparación de desajustes; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-4	AR
<b>POLD1</b>	174761	Cáncer colorrectal, susceptibilidad al tipo 10; hipoplasia mandibular, sordera, características progeroides y síndrome de lipodistrofia	AD
<b>POLE</b>	174762	Cáncer colorrectal, susceptibilidad a, 12; Síndrome de FILS	AD, AR
<b>POT1</b>	606478	Melanoma, cutáneo maligno, susceptibilidad a, 10	AD
<b>PRSS1</b>	276000	Pancreatitis hereditaria	AD
<b>PTCH1</b>	601309	Síndrome de Gorlin; Holoprosencefalia-7	AD
<b>PTEN</b>	601728	Síndrome de Cowden 1; Síndrome de Cowden tipo 2; Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba; Cáncer de prostata; Macrocefalia / síndrome de autismo; Meningioma, familiar, susceptibilidad a	AD
<b>RAD50</b>	604040	Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen	
<b>RAD51C</b>	602774	Anemia de Fanconi del grupo de complementación O; Cáncer de mama-ovario, familiar, susceptibilidad a, 3	AR
<b>RAD51D</b>	602954	Susceptibilidad al Cáncer familiar de mama-ovario tipo 4	
<b>RECQL</b>	600537		

<b>RET</b>	164761	Enfermedad de Hirschsprung; carcinoma de tiroides medular familiar; neoplasia endocrina múltiple 2B; feocromocitoma; neoplasia endocrina múltiple 2A; síndrome de hipoventilación central congénita	AD
<b>RNF43</b>	612482		AD
<b>SDHA</b>	600857	Deficiencia del complejo mitocondrial II; Síndrome de Leigh; miocardiopatía dilatada-1GG; paragangliomas tipo 5	AD, AR, M
<b>SDHAF2</b>	613019	Paragangliomas tipo 2	AD
<b>SDHB</b>	185470	Paragangliomas tipo 4; feocromocitoma; tumor del estroma gastrointestinal; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	AD
<b>SDHC</b>	602413	Paragangliomas 3; tumor del estroma gastrointestinal; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	AD
<b>SDHD</b>	602690	Paragangliomas 1; feocromocitoma; deficiencia del complejo mitocondrial II; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	AD, AR
<b>SMAD4</b>	600993	Síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; Poliposis juvenil / síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas	AD
<b>SMARCA4</b>	603254	Síndrome de predisposición al tumor rabdoide 2; retraso mental-16	AD

<b><i>STK11</i></b>	602216	Síndrome de Peutz-Jeghers; Cáncer de páncreas; Seminoma espermatocítico somático	AD
<b><i>TGFBR2</i></b>	190182	Cáncer de esófago, somático; Síndrome de Loey-Dietz 2; Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis tipo 6	AD
<b><i>TP53</i></b>	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
<b><i>TSC1</i></b>	605284	Esclerosis tuberosa tipo 1	AD
<b><i>TSC2</i></b>	191092	Esclerosis tuberosa-2	AD
<b><i>VHL</i></b>	608537	Carcinoma renal, cromóforo, somático; feocromocitoma; enfermedad de von Hippel-Lindau; Eritrocitosis familiar, 2	AD, AR
<b><i>WT1</i></b>	607102	Síndrome de Frasier; Mesotelioma somático; Tumor de Wilms, tipo 1; Síndrome de Denys-Drash; Síndrome nefrótico, tipo 4; Síndrome de meacham	AD
<b><i>XRCC2</i></b>	600375	Anemia de Fanconi, grupo de complementación U	AR
<b><i>XRCC3</i></b>	600675	Cáncer de mama-ovario familiar tipo 2	AD