

Panel de Cáncer de Colon

Este panel detecta genes que están asociados con el cáncer de colon, páncreas y gástrico.

Nº de genes: 33
Entrega: 15 días
Cobertura: $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$
Cobertura media con profundidad $\geq 150 x$
Tipo: línea germinal
Detalles: Análisis CNV incluido

Síndromes y trastornos comunes cubiertos

Cáncer colonrectal

Poliposis adenomatosa familiar

Cáncer gástrico

Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis

Cáncer de páncreas

Resumen de genes y enfermedades asociadas

Genes	OMIM (Gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
APC	611731	<i>cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; enfermedad desmoidea, hereditaria; poliposis adenomatosa familiar; Cáncer gástrico</i>	AD
ATM	607585	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; ataxia-telangiectasia</i>	AD, AR
AXIN2	604025	<i>cáncer colonrectal; síndrome de oligodoncia-cáncer colorrectal</i>	AD
BLM	604610	<i>Síndrome de Bloom</i>	AR
BMPR1A	601299	<i>Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil</i>	AD
BRCA1	113705	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 1; cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S</i>	AD, AR
BRCA2	600185	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; meduloblastoma; Cancer de prostata; tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de anemia de Fanconi D1; cáncer de páncreas tipo 2</i>	AD, AR
CDH1	192090	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; síndrome blefaroqueilodóntico 1; Cáncer Gástrico Hereditario Difuso; Cáncer de ovarios; Cancer de prostata; cáncer endometrial</i>	AD

CDKN2A	600160	Melanoma maligno 2; Síndrome de cáncer de páncreas/melanoma	AD
CHEK2	604373	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Cáncer de próstata; sarcoma osteogénico; Síndrome de Li-Fraumeni 2	AD
EPCAM	185535	Diarrea 5, con enteropatía en penacho, congénita; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 8	AR
FLCN	607273	cáncer colorrectal; síndrome de Birt-Hogg-Dube; Carcinoma renal, cromóforo, somático; neumotórax espontáneo primario	AD
GALNT12	610290	Cáncer colorrectal, susceptibilidad α , 1	
MLH1	120436	síndrome de Muir-Torre; síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-2	AD, AR
MLH3	604395	cáncer colorrectal; cáncer endometrial; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 7	AD
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
MSH6	600678	síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer endometrial; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-5	AD, AR

MUTYH	604933	poliposis adenomatosa familiar tipo 2; Cáncer gástrico	AR
NBN	602667	síndrome de rotura de Nijmegen; Anemia aplásica; Leucemia linfoblástica aguda	AR
NTHL1	602656	Poliposis adenomatosa familiar 3	AR
PALB2	610355	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; anemia de Fanconi del grupo de complementación N; Cáncer de páncreas, susceptibilidad α , 3	AD
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 α , 12; síndrome FILS	AD, AR
PRSS1	276000	pancreatitis hereditaria	AD
PTEN	601728	síndrome de Cowden 1; síndrome de Cowden tipo 2; síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba; Cáncer de próstata; Síndrome de macrocefalia/autismo; Meningioma, familiar, susceptibilidad α	AD

RNF43	612482		AD
SMAD4	600993	<i>síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; poliposis juvenil/síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas</i>	AD
STK11	602216	<i>síndrome de Peutz-Jeghers; Cáncer de páncreas; Seminoma espermatocítico, somático</i>	AD
TGFBR2	190182	<i>cáncer de esófago, somático; síndrome de Loey-Dietz 2; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 6</i>	AD
TP53	191170	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; Susceptibilidad al glioma 1; síndrome de Li-Fraumeni 1; sarcoma osteogénico; Cáncer de páncreas</i>	AD
VHL	608537	<i>Carcinoma renal, cromóforo, somático; feocromocitoma; enfermedad de von Hippel-Lindau; Eritrocitosis, familiar, 2</i>	AD,