

CARACTERÍSTICAS TÉCNICAS	HEREDITARIOS
Tecnología de enriquecimiento de captura de objetivos Tecnología basada en hibridación seguido de la secuenciación de próxima generación (NGS).	●
Cobertura exónica completa Excepciones en regiones que contienen repeticiones, secuencias de alta homología como pseudogenes y deleciones segmentarias, o alto contenido de GC.	●
Variantes de nucleótido único (SNV)/Inserciones y deleciones (INDEL)	●
Alteraciones del número de copias (CNA)	●
Cambios	
Inestabilidad de microsatélites (MSI) MSI es un biomarcador de inmunoterapia que indica un aumento inestabilidad causada por defectos en el mecanismo de reparación de desajuste del ADN . Puede identificar a los pacientes que podrían beneficiarse de la inmunoterapia y puede ofrecer información pronóstica. El análisis es realizado por NGS.	
Carga mutacional tumoral (TMB) TMB es un biomarcador de inmunoterapia que indica el número total de mutaciones somáticas encontradas en un tumor por megabase. Puede ofrecer valor pronóstico y terapéutico mediante la identificación de pacientes con TMB alta que son elegibles para la inmunoterapia. El análisis es realizado por NGS.	
Variantes notificadas	Pathogenic/ Likely Pathogenic
Variants of unknown clinical significance (VUS) reported VUS are genetic alterations whose implication in disease is currently unclear or under investigation due to limited scientific knowledge or data.	●
Objetivo seleccionado intronic regiones de importancia clínica	●
Target splice junction	●
Turnaround Time (TAT)	10-15 days
Sample type	Buccal swab

● Incluidos ○ Incluidos opcionalmente □ Genes seleccionados

CÁNCER HEREDITARIO

TIPO DE PANEL	SNVs/INDELS, CNAs
MAMA Y GINECOLÓGICA (26 Genes)	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
SEGÚN LAS PAUTAS MAMARIAS / GINECOLÓGICAS (19 Genes)	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM†, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53, STK11
MAMA DE ALTO RIESGO (7 Genes)	BRCA1, BRCA2, CDH1, PALB2, PTEN, STK11, TP53
BRCA1 / BRCA2 (2 Genes)	BRCA1, BRCA2
COLORECTAL (17 Genes)	APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM†, GREM1†, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
COLORRECTAL DE ALTO RIESGO (10 Genes)	APC, BMPR1A, EPCAM†, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11
COLORECTAL NO POLIPOSICO (5 Genes)	EPCAM†, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
COLORRECTAL SÍNDROME POLIPOSICO (7 Genes)	APC, BMPR1A, MUTYH, POLD1, POLE, SMAD4, STK11
LEUCEMIA DEL SÍNDROME MIELODISPLÁSICO (24 Genes)	ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM†, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, SLX4, TP53
GÁSTRICO (14 Genes)	APC, BMPR1A, CDH1, EPCAM†, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53
PRÓSTATA (15 Genes)	ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM†, HOXB13‡, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51D, TP53
PANCREÁTICO (17 Genes)	APC, ATM, BRCA1, BRCA2, BMPR1A, CDK4, CDKN2A, (CDKN2A ^{p16(INK4A)} , CDKN2A ^{p14(ARF)}), EPCAM†, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53
RENAL (13 Genes)	BAP1, EPCAM†, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, VHL
PIEL (ASOCIADO A XP) (9 Genes)	DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC
MELANOMA FAMILIAR (7 Genes)	BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A (CDKN2A ^{p16(INK4A)} , CDKN2A ^{p14(ARF)}), PTEN, RB1, TP53
PARAGANGLIOMA/ FEOCROMOCITOMA (6 Genes)	RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, VHL
PARATIROIDEO (1 Gene)	MEN1
TIROIDES (1 Gene)	RET
CANCER CONPREHENSIVE (62 Genes)	APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, (CDKN2A ^{p16(INK4A)} , CDKN2A ^{p14(ARF)}), CHEK2, DDB2, DICER1, EPCAM†, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, GREM1†, HOXB13‡, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POLH, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, VHL, XPA, XPC

†SNVs/INDELS are not covered ‡CNAs are not covered