



## LAB. 1.05 - LABORATORIO DE TUMORES SÓLIDOS Y ENFERMEDADES HEREDITARIAS

### SÍNDROMES DE SUSCEPTIBILIDAD HEREDITARIA A CÁNCER (91 GENES)

Este test es una prueba de secuenciación dirigida a **91 genes de predisposición hereditaria a distintos tipos de cáncer**, que facilita el correcto diagnóstico y manejo de pacientes cuyos antecedentes personales y familiares sugieren la presencia de un componente hereditario, permitiendo establecer medidas de seguimiento y reducción de riesgo en las personas portadoras.

#### Características del test

El diseño de este panel permite la detección de mutaciones puntuales y variaciones en el número de copias (CVNs) en la secuencia codificante completa de genes relacionados con diferentes tipos de cáncer hereditario: colorrectal, gástrico, pancreático, renal y de tracto urinario, de tiroides, de mama y/u ovario, melanoma, o paraganglioma/feocromocitoma.

El panel incluye el análisis de los siguientes genes:

*APC, AKT1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEP57, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DIS3L2, EGLN1, ENG, EPCAM, EPHX1, FAM175A, FAN1, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, MAP3K6, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NFKBIZ, NTHL1, PALB2, PALLD, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKARIA, PRSSI, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RINT1, RPS20, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SPINK1, STK11, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2 y XRCC4.*

#### Tipo de muestra

El estudio se lleva a cabo, previo consentimiento informado del paciente, sobre una muestra de 10 mL de sangre periférica anti-coagulada en EDTA.

Para otro tipo de muestra, consultar con el laboratorio.

La muestra será enviada junto con la hoja de petición disponible en: [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)

#### Plazo de respuesta

El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de 25 días hábiles por correo encriptado al facultativo solicitante.

#### CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García  
[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu  
[galkorta@unav.es](mailto:galkorta@unav.es)

CIMA LAB Diagnostics. Edificio CIMA  
Avda. Pío XII 55 / 31008 Pamplona, Navarra  
T: +34 948 194700 - EXT: 811032  
[www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)

