



PANEL DE NGS PARA LA IDENTIFICACIÓN DE
**PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA A
CÁNCER GÁSTRICO**

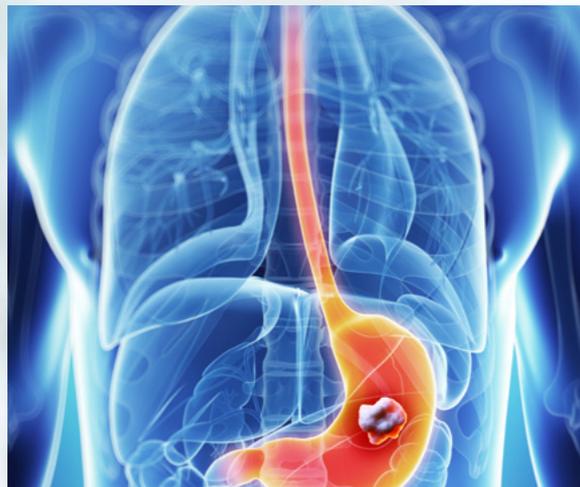
C ENFERMEDADES
CONSTITUCIONALES



Universidad
de Navarra

CIMA LAB
DIAGNOSTICS

CENTRO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y FENOTÍPICO INTEGRAL
COMPREHENSIVE GENETIC AND PHENOTYPIC DIAGNOSTIC CENTER



INDICACIÓN

Esta prueba está indicada en **pacientes con sospecha de cáncer gástrico hereditario**; es decir, que cumplen los siguientes criterios:

- (1) diagnosticados antes de los 40 años o
- (2) que tienen antecedentes personales o familiares que sugieran la presencia de riesgo de cáncer gástrico hereditario.

Los resultados de la prueba pueden proporcionar información muy valiosa, que ayude a guiar la atención médica del paciente y sus familiares que hayan podido heredar la predisposición genética de cáncer gástrico.



RASGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

Si bien la mayoría de los casos de **cáncer gástrico** son esporádicos (no hereditarios), **aproximadamente un 10% poseen cierta agregación familiar, y entre un 1 - 3% son cánceres gástricos hereditarios, directamente relacionados con la mutación de un gen de riesgo.**

Aproximadamente el 40% de los casos de cáncer gástrico hereditario se atribuyen a mutaciones en el gen *CDH1* o síndrome de cáncer gástrico difuso hereditario (HDGC). Sin embargo, el riesgo de desarrollar cáncer gástrico está incrementado también en otros síndromes como la poliposis adenomatosa familiar (FAP), la poliposis juvenil (JPS), el Sdr. de cáncer de mama y ovario hereditarios (HBOC), el Sdr. de Lynch, tumores del estroma gastrointestinal (GIST), Sdr. de Cowden, Sdr. Li-Fraumeni (LFS) o Sdr. Peutz-Jghers (PJS), entre otros.

Debido a la severidad de esta enfermedad y a su pronóstico adverso, la identificación de mutaciones causales de cáncer gástrico hereditario es indispensable para el correcto manejo de los pacientes y familias de alto riesgo, así como el desarrollo de estrategias de vigilancia para una detección temprana.



CARACTERÍSTICAS DEL TEST

El diseño de este panel permite la detección de mutaciones puntuales, indels y variaciones en el número de copias (CNVs) en la secuencia codificante completa y en regiones promotoras relevantes de los **25 genes** siguientes: *APC, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CTNNA1, EPCAM, KIT, MAP3K6, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11* y *TP53*.



REQUISITOS DE LA MUESTRA Y CONDICIONES DE ENVÍO

El estudio se lleva a cabo, previo consentimiento informado del paciente, sobre una muestra de 10 mL de sangre periférica anticoagulada en EDTA. Si dispone de otro tipo de muestra, contacte con el laboratorio.

La muestra será enviada junto con la hoja de petición disponible en: **www.cimalabdiagnostics.es**

PLAZO DE RESPUESTA

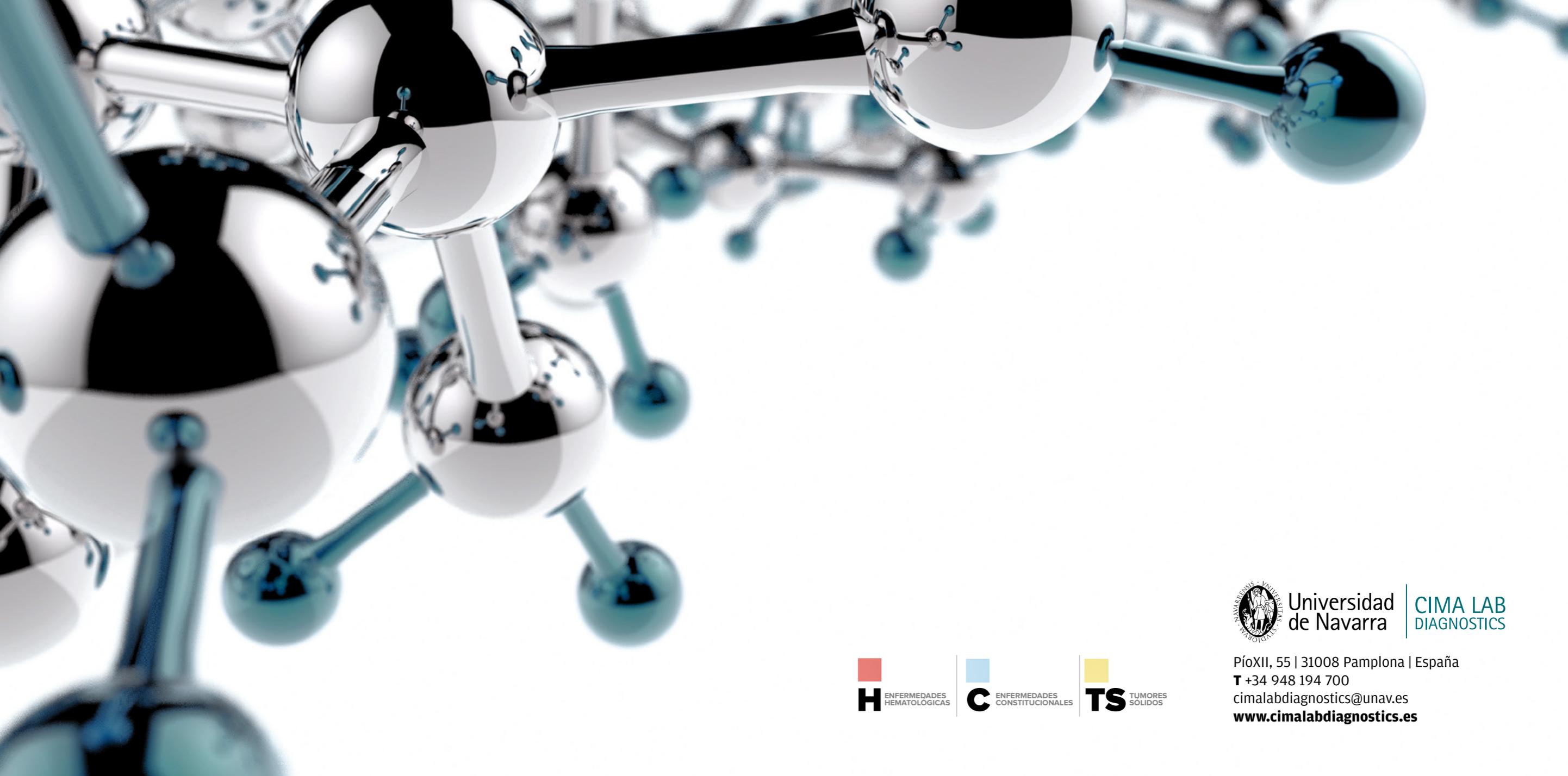
El informe, que incluye la interpretación de los resultados, será entregado en el plazo de **25 días laborables**, por correo encriptado al facultativo solicitante.

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García
apatigar@unav.es
T. +34 948 255 400
Ext. 82 4257

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu
galkorta@unav.es
T. +34 948 194 700
Ext. 80 3974

CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica (Laboratorio 1.05)
EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada
Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es



Universidad
de Navarra

CIMA LAB
DIAGNOSTICS

PíoXII, 55 | 31008 Pamplona | España

T +34 948 194 700

cimalabdiagnostics@unav.es

www.cimalabdiagnostics.es

H ENFERMEDADES
HEMATOLÓGICAS

C ENFERMEDADES
CONSTITUCIONALES

TS TUMORES
SÓLIDOS