



PANEL DE NGS PARA LA IDENTIFICACIÓN DE  
**PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA A  
SÍNDROME DE PARAGANGLIOMA-  
FEOCROMOCITOMA HEREDITARIO  
(PGL/PCC)**



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 Síndrome de Paraganglioma-Feocromocitoma (PGL/PCC) hereditario, que son aquellos que presentan los tumores característicos y:**

- (1) enfermedad de presentación múltiple, multifocal, recurrente o en paciente joven (<45 años); o
- (2) poseen antecedentes familiares de PGL/PCC.

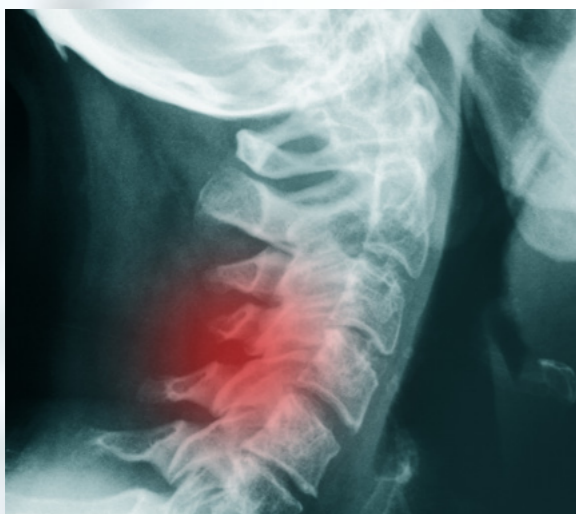
Nota: Muchos individuos con Síndrome PGL/PCC hereditario, sin embargo, presentan tumores individuales de la base del cráneo o el cuello, tórax, abdomen o la pelvis, o no poseen historia familiar de la enfermedad.

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 a Síndrome de PGL/PCC hereditario.

## RASGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

El Síndrome PGL/PCC hereditario incluye una serie de manifestaciones clínicas heterogéneas, que incluyen tumores neuroendocrinos que se distribuyen desde el cráneo a la pelvis (paragangliomas) o que se originan de la médula adrenal (feocromocitomas), y que se diferencian por su patrón secretor de catecolaminas y por su capacidad de malignización.

Dado que el patrón de herencia de PCC/PGL depende de los genes involucrados, la identificación de mutaciones causales de Síndrome de PGL/PCC 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 **14 genes** siguientes: *EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127* y *VHL*.



## 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](http://www.cimalabdiagnostics.es)

## PLAZO DE RESPUESTA

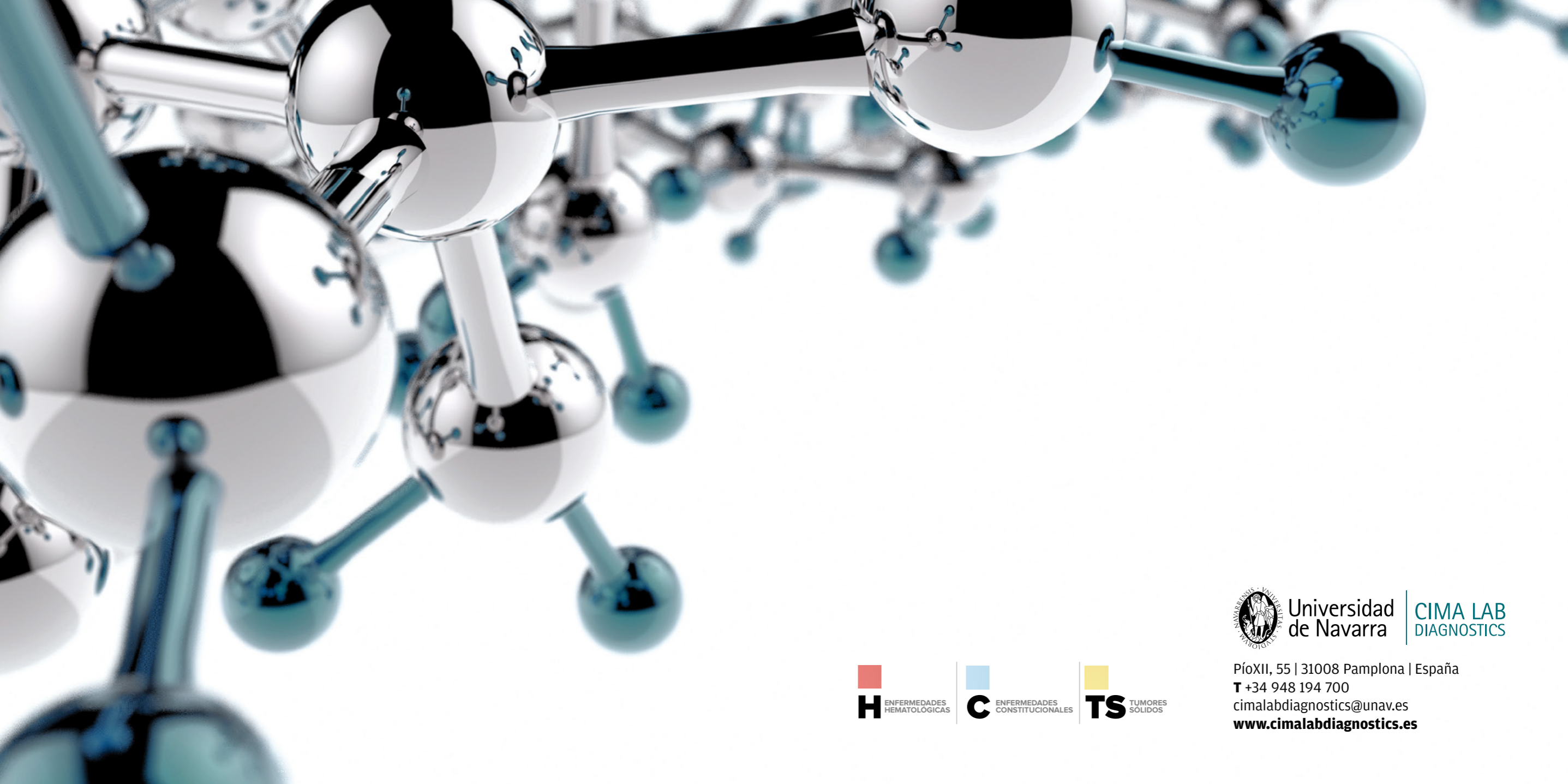
El informe, que incluye la interpretación de los resultados, será entregado en el plazo de **25 días laborales**, por correo encriptado al facultativo solicitante.

### CONTACTO:

**Dra. Ana Patiño García**  
[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)  
T. +34 948 255 400  
Ext. 82 4257

**Dr. Gorka Alkorta-Aranburu**  
[galkorta@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://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](http://www.cimalabdiagnostics.es)

**H** ENFERMEDADES  
HEMATOLÓGICAS

**C** ENFERMEDADES  
CONSTITUCIONALES

**TS** TUMORES  
SÓLIDOS