



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

ESTA PRUEBA ESTÁ INDICADA EN PACIENTES CON SOSPECHA DE
CÁNCER DE PRÓSTATA HEREDITARIO



Universidad
de Navarra

CIMA LAB
DIAGNOSTICS

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



INDICACIÓN

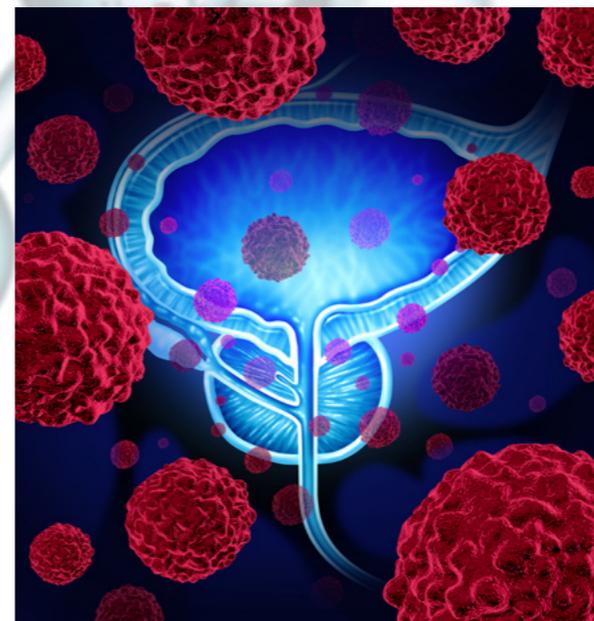
Esta prueba está indicada en **pacientes con sospecha de cáncer de próstata hereditario**:

- (1) tres o más varones emparentados en primer grado con cáncer de próstata a cualquier edad, o
- (2) diagnóstico de cáncer de próstata en tres generaciones sucesivas, o
- (3) dos varones familiares en primer grado diagnosticados antes de los 55 años.

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 de próstata.

RASGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

El cáncer de próstata es una enfermedad muy heterogénea tanto clínica como genéticamente. La predisposición al cáncer de próstata se ve incrementada tanto por variantes genéticas frecuentes de baja penetrancia y de difícil identificación, como por variantes poco frecuentes de alta penetrancia (5-10% de los casos de cáncer de próstata) que se han asociado con otros síndromes de cáncer hereditario, entre los que destacan el cáncer de mama y ovario hereditarios y el Sdr. de Lynch. **La identificación de mutaciones relacionadas con el cáncer de próstata hereditario es fundamental para el correcto manejo de los pacientes y familias de alto riesgo, así como para la implementación de estrategias de vigilancia para la detección temprana.**



CARACTERÍSTICAS DEL TEST

El diseño de este panel permite la detección de mutaciones puntuales, indels y cambios en el número de copias (copy number variants, CNVs) en la secuencia codificante completa y en regiones promotoras relevantes de los siguientes 12 genes: *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *EPCAM*, *HOXB13*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *NBN*, *PMS2* 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: <http://cimalabdiagnostics.es>

PLAZO DE RESPUESTA

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

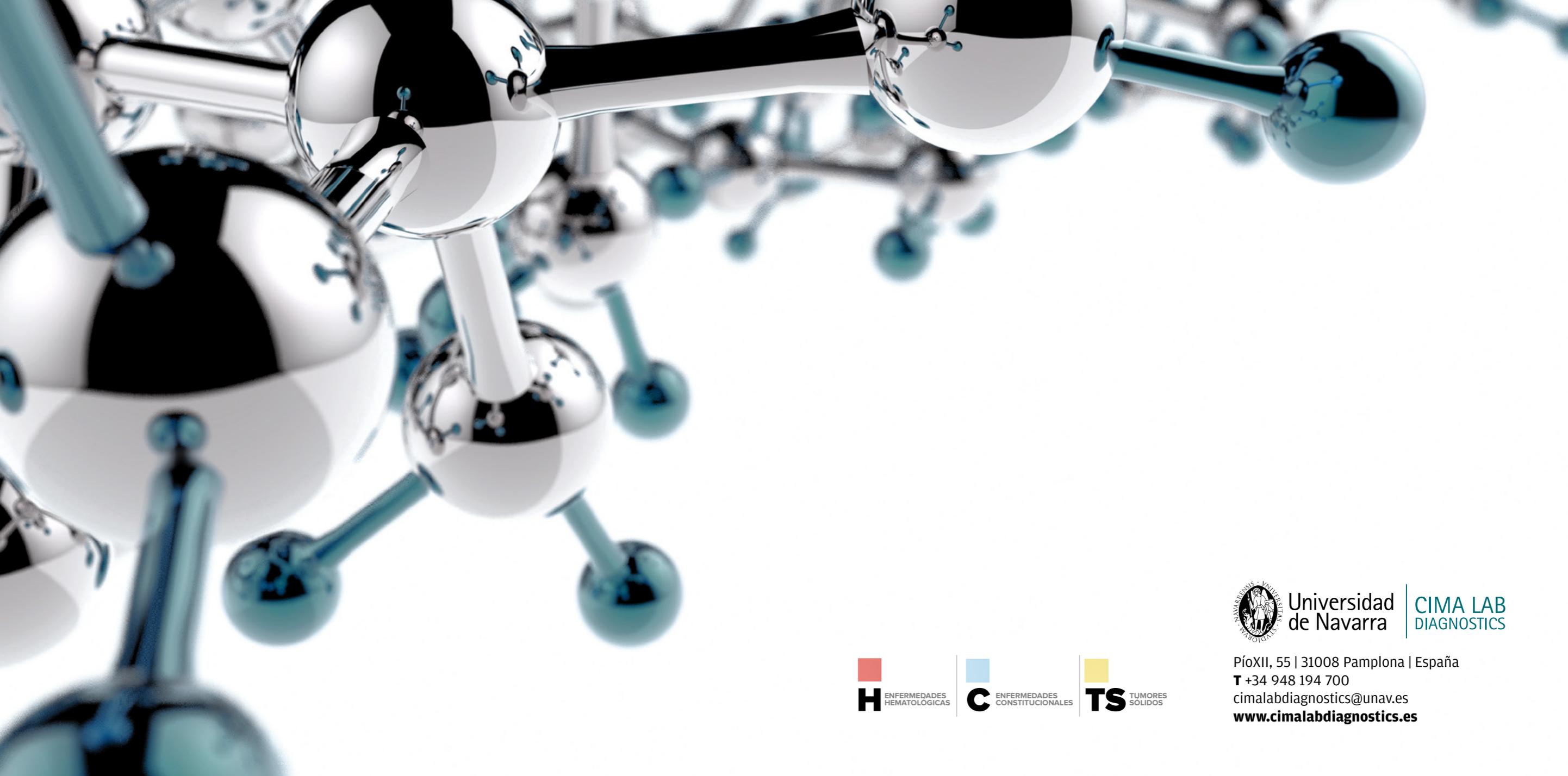
CONTACTO:

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