



PANEL DE NGS PARA LA IDENTIFICACIÓN DE
**PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA A
CÁNCER COLORRECTAL (CCR)**

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 colorrectal (CCR) hereditario**:

- (1) **diagnosticados a edad temprana** o
- (2) que tienen **antecedentes personales o familiares** que sugieran la presencia de riesgo de CCR hereditario: el síndrome de Lynch, la poliposis adenomatosa familiar (FAP) y poliposis adenomatosa familiar atenuada (AFAP); pero también, múltiples cánceres primarios en un solo individuo o varios familiares afectados con cáncer del tubo digestivo en varias generaciones.

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 CCR.



RASGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

El CCR es una causa importante de morbilidad y mortalidad, y **aproximadamente el 5% de los casos son debidos a mutaciones heredadas que constituyen los diferentes síndromes de CCR hereditario**. Debido a la severidad y trascendencia de esta enfermedad, la identificación de mutaciones causales de CCR 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 cambios en el número de copias (*copy number variants*, CNVs) en la secuencia codificante completa y en regiones promotoras relevantes de los genes indicados.

Se han desarrollado tres opciones de estudio que pueden ser seleccionadas en función de los criterios clínicos de los pacientes:

Opción 1. Síndrome de Lynch, 7 genes - *EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1* y *POLE*.

Opción 2. Alto riesgo CCR, 9 genes - *APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1* y *POLE*.

Opción 3. Panel CCR completo, 39 genes - *APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDKN1B, CHEK2, ENG, EPCAM, EPHX1, FAN1, FLCN, GALNT12, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NFKBIZ, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51D, RPS20, SCG5/GREM1, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53* y *XRCC4*.

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

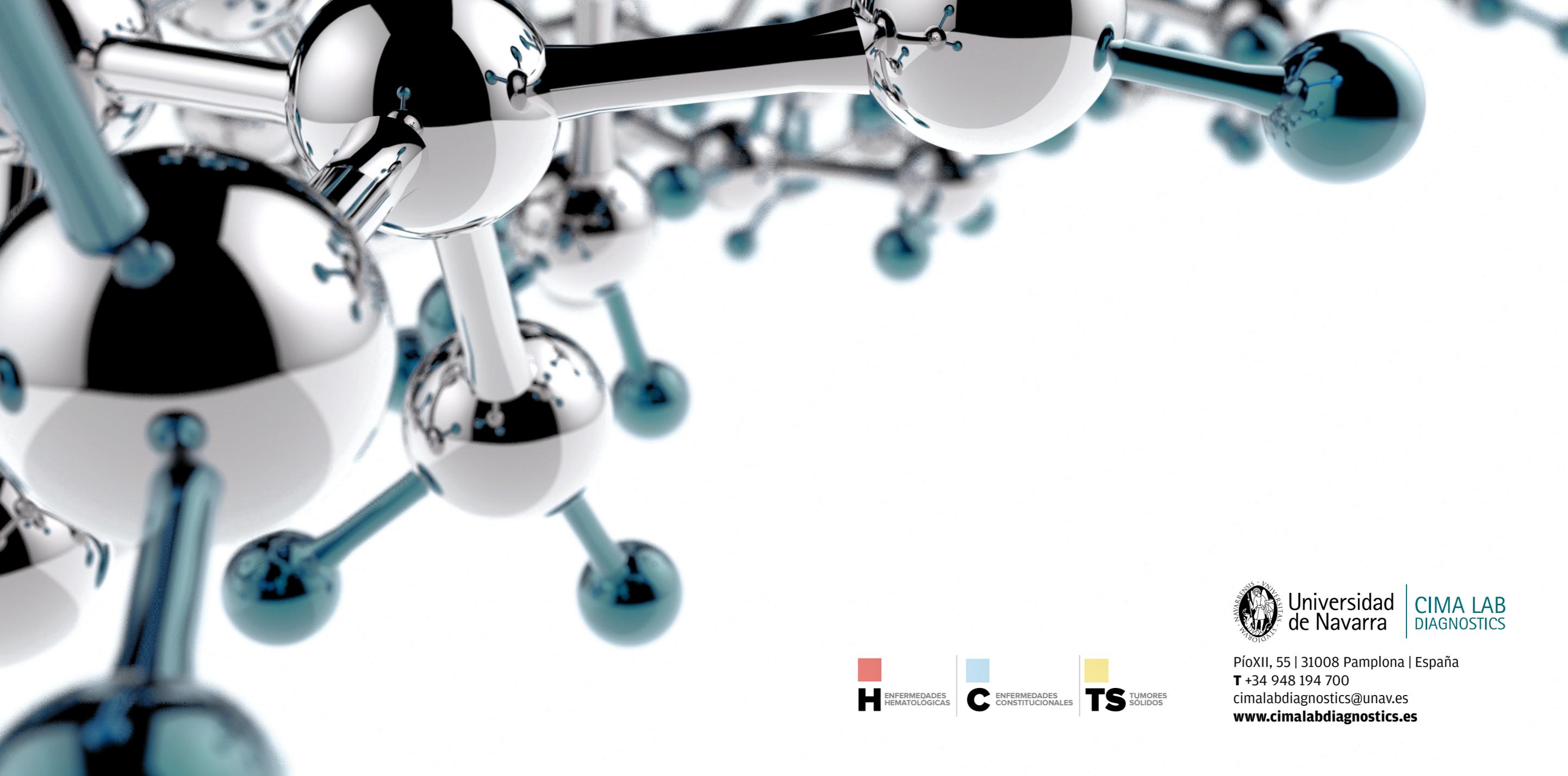
El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de **25 días laborables** por correo encriptado al facultativo solicitante.

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