



PANEL DE NGS PARA LA IDENTIFICACIÓN DE
**PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA A
CÁNCER DE MAMA Y/U OVARIO**



Universidad
de Navarra

CIMA LAB
DIAGNOSTICS

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

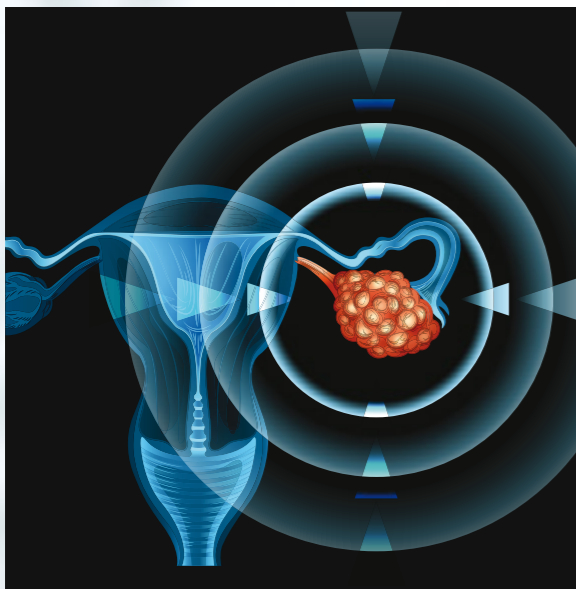


INDICACIÓN

Esta prueba está indicada en **pacientes con sospecha de cáncer de mama y/u ovario hereditario:**

- (1) tumores de mama y ovario sincrónicos o metacrónicos,
- (2) en mujeres que debuten con cáncer de mama antes de los 37 años,
- (3) que padezcan un cáncer de mama bilateral o un triple negativo antes de los 50 años,
- (4) cáncer de ovario epitelial o
- (5) una historia familiar que sugiera la presencia de cáncer de mama y/u ovario hereditario.

El resultados de esta prueba puede 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 mama y/u ovario.



RASGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

El cáncer de mama y/u ovario hereditario supone un 5-10% de los casos de cáncer ginecológico. Puede ocurrir tanto en hombres como en mujeres; sin embargo, es mucho más frecuente en mujeres. Para la población femenina general el riesgo de padecer cáncer de ovario es de 1,4%, el riesgo de cáncer de mama del 12,3% y para la población masculina de 0,13%.

La susceptibilidad genética a cáncer de mama y/u ovario está asociada principalmente a mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Además de estos genes, es necesario considerar otros en familias con criterios clínicos pero sin mutaciones en *BRCA1* y *BRCA2*. Los genes relacionados con síndromes como Li-Fraumeni, Cowden, Peutz-Jeghers o cáncer gástrico difuso hereditario, están implicados en el aumento del riesgo de cáncer de mama y/u ovario.



Opción 1. Alto riesgo, 8 genes - *ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C* y *RAD51D*.

Opción 2. Panel completo, 34 genes - *AKT1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHECK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCC, MLH1, MRE11AM, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RINT1, SDHB, SDHD, SMARCA4, STK11, TP53* y *XRCC2*.

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

CARACTERÍSTICAS DEL TEST

El diseño de este panel permite la detección de mutaciones puntuales, indels y variaciones en el número de copias (CVNs) en la secuencia codificante completa y en regiones promotoras relevantes de los genes analizados. Se proponen dos opciones de estudio genético en base a los antecedentes o criterios clínicos de paciente y familia:



PLAZO DE RESPUESTA

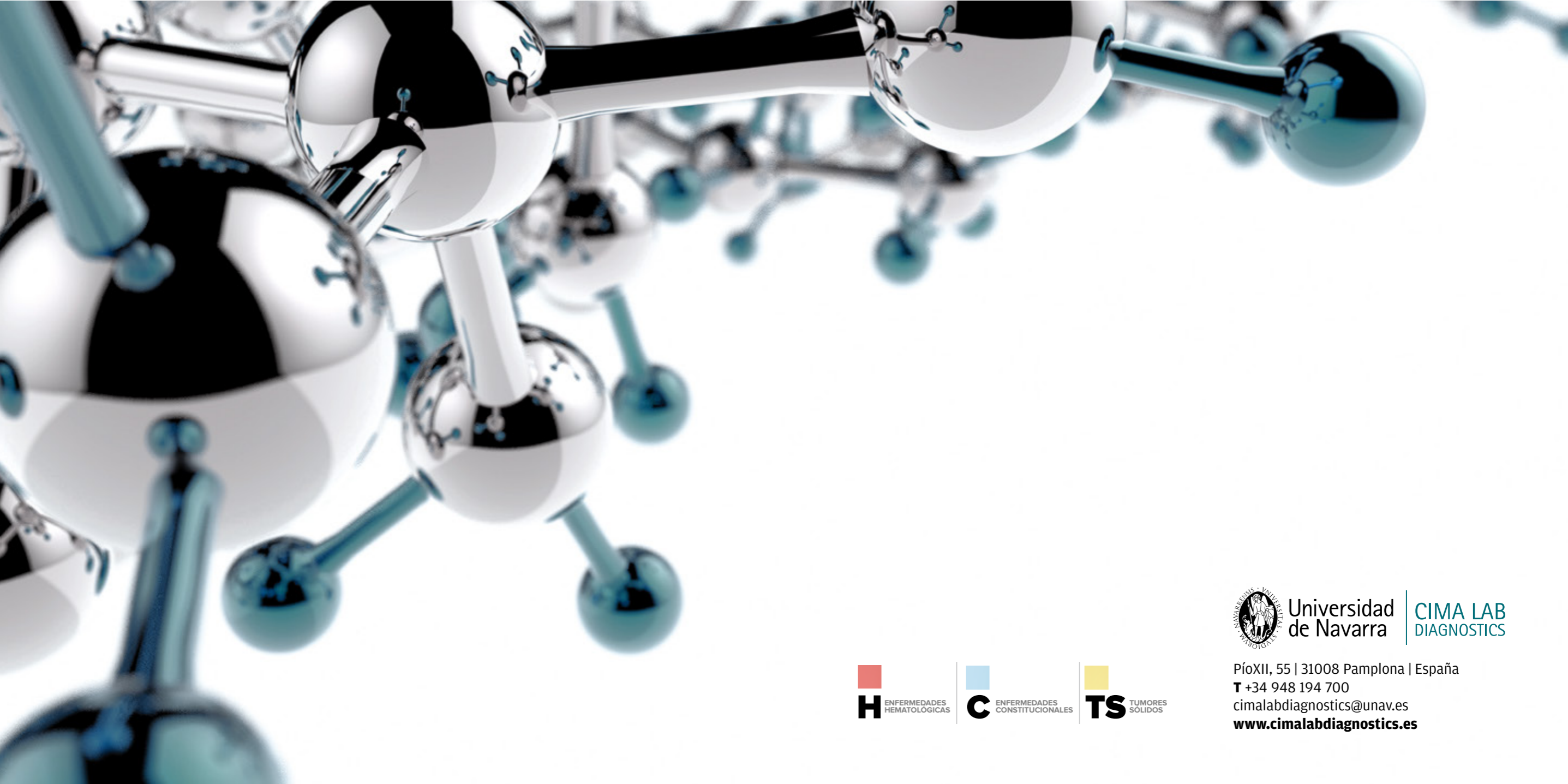
El informe, que incluye la interpretación de los resultados, será entregado en el plazo de **25 días laborales**, por correo encriptado al facultativo solicitante.

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García
apatigar@unav.es
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