



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

C ENFERMEDADES
CONSTITUCIONALES



Universidad
de Navarra

CIMA LAB
DIAGNOSTICS

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



INDICACIÓN

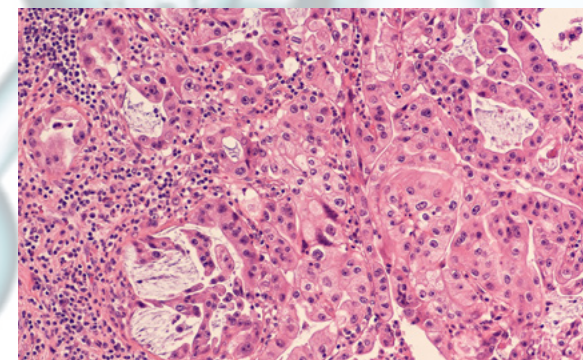
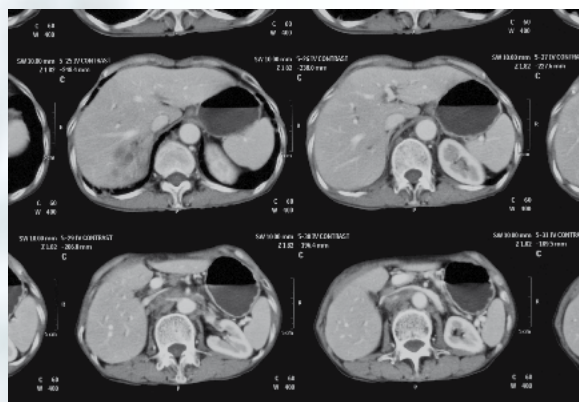
Esta prueba está indicada en **pacientes con sospecha de cáncer pancreático hereditario**, que son aquellos que pertenecen a familias en que hay al menos dos familiares emparentados en primer grado diagnosticados de adenocarcinoma pancreático.

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 cáncer pancreático.

RASGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

La mayoría de los adenocarcinomas de páncreas (>90%) se deben a mutaciones esporádicas. Sólo una pequeña proporción (<5-10%) es causada por mutaciones germinales heredables. Esta enfermedad está relacionada con la herencia de ciertos genes y está incrementado en síndromes como el cáncer de mama y ovario hereditario, melanoma familiar, sdr. de Lynch y el sdr. de Peutz-Jeghers (*STK11*), entre otros. Los individuos que tienen mutaciones germinales en los genes asociados a estos síndromes tienen un riesgo aumentado de padecer cáncer pancreático, así como de otros tipos de cánceres.

Debido a la severidad de esta enfermedad y a su pronóstico adverso, la identificación de mutaciones causales de cáncer pancreático 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 **31 genes** siguientes: *APC, ATM, BARD, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PALLD, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, TSC1, TSC2* 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

PLAZO DE RESPUESTA

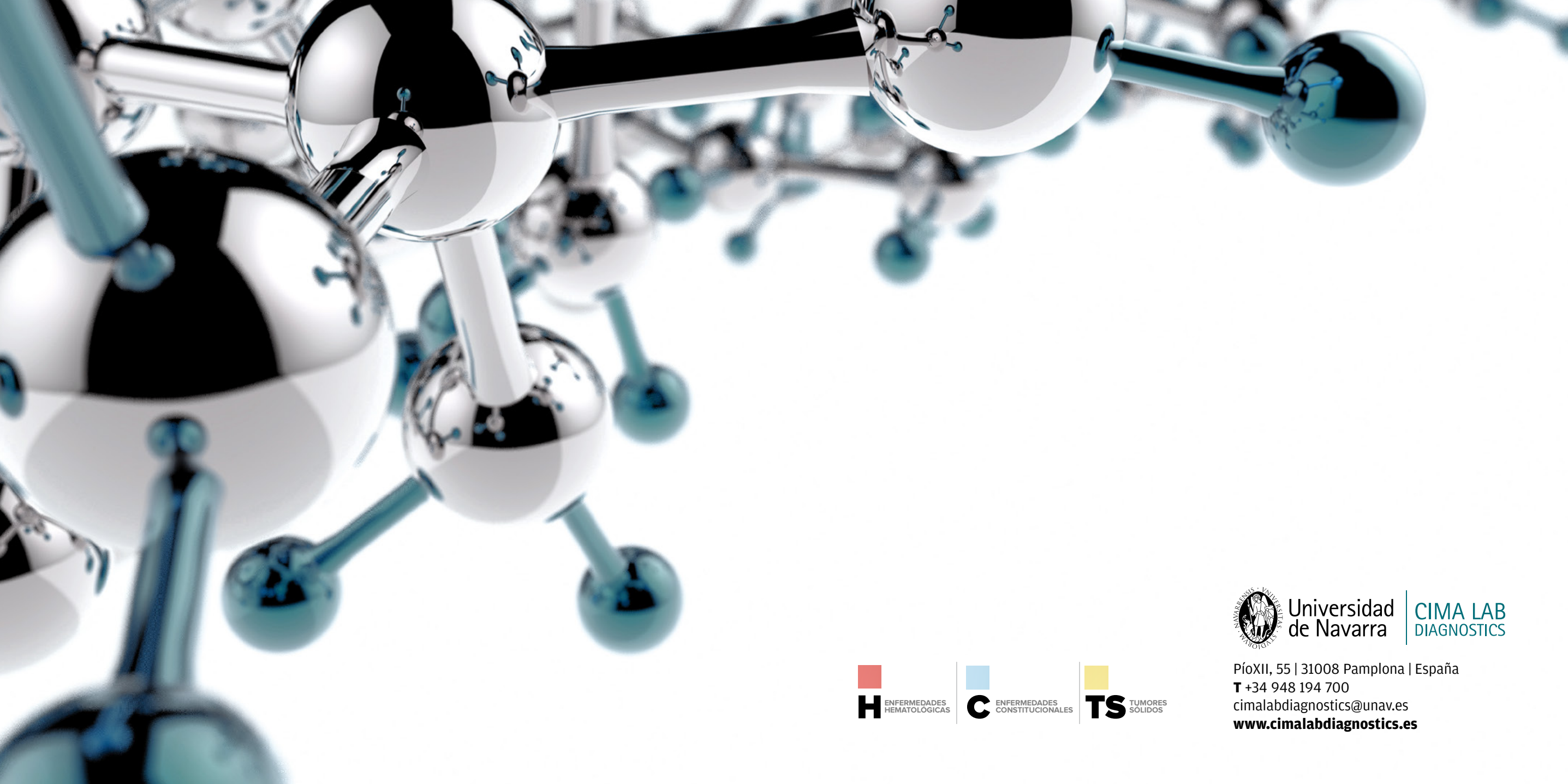
El informe, que incluye la interpretación de los resultados, será entregado en el plazo de **25 días laborales**, por correo encriptado al facultativo solicitante.

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