

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

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 de tiroides hereditario**:

- (1) **diagnosticado antes de los 45 años** o
- (2) que tienen **antecedentes personales o familiares** que sugieran la presencia de riesgo de cáncer de tiroides hereditario (relacionado con las formas familiares de neoplasia endocrina múltiple, MEN1 y MEN2, y carcinoma medular de tiroides familiar).

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 tiroides.

RASGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

Mientras que la mayoría de los casos de cáncer de tiroides son esporádicos (no hereditarios), aproximadamente un 5-10% poseen cierta predisposición familiar y están relacionados con el Sdr. de Cowden, Sdr. DICER1, Complejo de Carney, Poliposis adenomatosa familiar, Sdr. Li-Fraumeni o la neoplasia endocrina múltiple tipos 1 y 2; es decir, están directamente relacionados con la presencia de una variante patogénica de un gen identificable.

La identificación de mutaciones causales relacionadas con cáncer de tiroides 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 (CNVs) en la secuencia codificante completa y en regiones promotoras de los siguientes 11 genes : *APC*, *CHECK2*, *DICER1*, *MEN1*, *PRKARIA*, *PTEN*, *RET*, *SDHB*, *SDHD*, *TP53* y *WRN*.

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

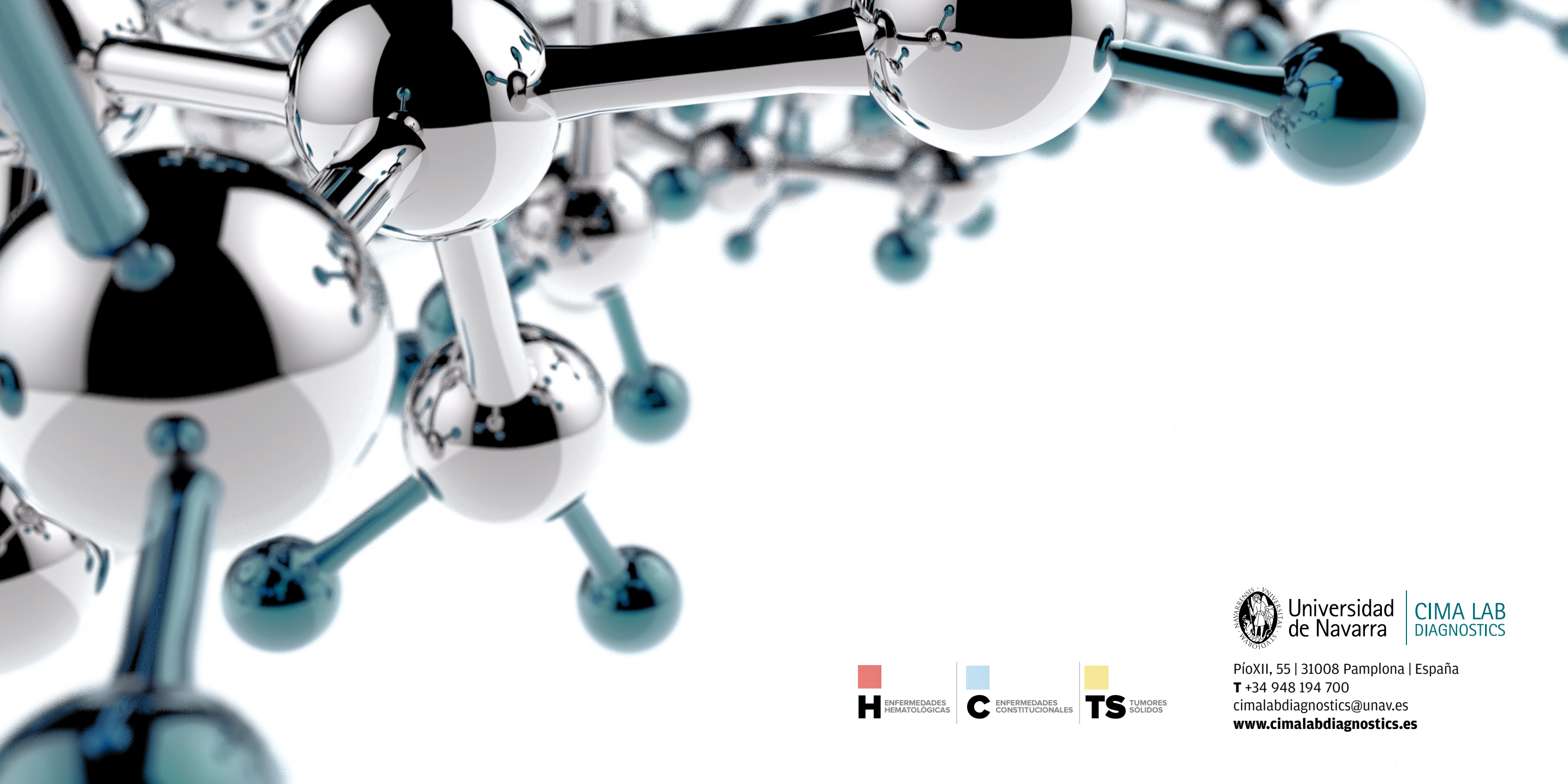


CONTACTO:

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