



Laboratorio de Especialidades Bioquímicas

PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER

**TruSight Canadian Cancer
Análisis bioinformático:
SOPHiA Genetycs**

TUMORES SÓLIDOS

- ◆ *La mayor parte de los síndromes hereditarios de cáncer se ajustan a un patrón de herencia autosómica dominante, y están causados por mutaciones germinales que causan pérdida de función en genes supresores de tumores.*
- ◆ *La mayor parte de los síndromes hereditarios de cáncer se ajustan a un patrón de herencia autosómica dominante, y están causados por mutaciones germinales que causan pérdida de función en genes supresores de tumores.*
- ◆ *TruSight Canadian Cancer, detecta 94 genes y 284 polimorfismos de nucleótido simple (SNPs) asociados a predisposición al cáncer.*



PANEL NGS PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER

- ◆ *Cáncer mama:* BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, CDH1, NBN, NF1, PALB2, PTEN, STK11, TP53
- ◆ *Cáncer ovario:* BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, BRIP1, RAD51C, RAD51D, STK11, DICER1
- ◆ *Cáncer endometrio:* MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, TP53, PTEN, STK11, BAP1, RB1, XPA
- ◆ *Cáncer colorrectal:* MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, ATM, CHEK2, TP53, PTEN, MUTYH, APC, POLD1, POLE, CDH1, STK11, BMPR1A, SMAD4
- ◆ *Cáncer páncreas:* BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, ATM, TP53, PALB2, APC, CDKN1B, CDKN2A, CDK4, MEN1
- ◆ *Cáncer próstata:* BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, ATM, CHEK2, TP53, PALB2, NBN
- ◆ *Melanoma:* BRCA2, TP53, PTEN, CDKN2A, CDK4, BAP1, RB1, XPA, KIT
- ◆ *Cáncer renal:* PTEN, BAP1, CDKN1B, TSC1, TSC2, MET, FH, FLCN, SDHB, SDHC, WT1
- ◆ *Cáncer de pulmón:* ALK, EGFR, MET, RET
- ◆ *Otros genes asociados a cáncer hereditario:* RET, VHL, RB1, EGFR, HRAS



PANEL NGS PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER

<i>AIP</i>	<i>BRIP1</i>	<i>CEP57</i>	<i>ERCC4</i>	<i>FANCF</i>	<i>HNF1A</i>	<i>MUTYH</i>	<i>POLD1</i>	<i>RB1</i>	<i>SDHD</i>	<i>VHL</i>
<i>ALK</i>	<i>BUB1B</i>	<i>CHEK2</i>	<i>ERCC5</i>	<i>FANCG</i>	<i>HRAS</i>	<i>NBN</i>	<i>POLE</i>	<i>RECQL4</i>	<i>SLX4</i>	<i>WRN</i>
<i>APC</i>	<i>CASR</i>	<i>CYLD</i>	<i>EXT1</i>	<i>FANCI</i>	<i>KIT</i>	<i>NF1</i>	<i>PPM1D</i>	<i>RET</i>	<i>SMAD4</i>	<i>WT1</i>
<i>ATM</i>	<i>CDC73</i>	<i>DDB2</i>	<i>EXT2</i>	<i>FANCL</i>	<i>MAX</i>	<i>NF2</i>	<i>PRF1</i>	<i>RHBDF2</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>XPA</i>
<i>BAP1</i>	<i>CDH1</i>	<i>DICER1</i>	<i>EZH2</i>	<i>FANCM</i>	<i>MEN1</i>	<i>NSD1</i>	<i>PRKAR1A</i>	<i>RUNX1</i>	<i>STK11</i>	<i>XPC</i>
<i>BARD1</i>	<i>CDK4</i>	<i>DIS3L2</i>	<i>FANCA</i>	<i>FH</i>	<i>MET</i>	<i>PALB2</i>	<i>PTCH1</i>	<i>SBDS</i>	<i>SUFU</i>	
<i>BLM</i>	<i>CDKN1B</i>	<i>EGFR</i>	<i>FANCB</i>	<i>FLCN</i>	<i>MLH1</i>	<i>PDE4D</i>	<i>PTEN</i>	<i>SDHA</i>	<i>TMEM127</i>	
<i>BMPR1A</i>	<i>CDKN1C</i>	<i>EPCAM</i>	<i>FANCC</i>	<i>GATA2</i>	<i>MRE11A</i>	<i>PHOX2B</i>	<i>RAD50</i>	<i>SDHAF2</i>	<i>TP53</i>	
<i>BRCA1</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>ERCC2</i>	<i>FANCD2</i>	<i>GNAS</i>	<i>MSH2</i>	<i>PMS1</i>	<i>RAD51C</i>	<i>SDHB</i>	<i>TSC1</i>	
<i>BRCA2</i>	<i>CEBPA</i>	<i>ERCC3</i>	<i>FANCE</i>	<i>GPC3</i>	<i>MSH6</i>	<i>PMS2</i>	<i>RAD51D</i>	<i>SDHC</i>	<i>TSC2</i>	



BIBLIOGRAFIA

- ◆ **Recent Updates to NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines)**

https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/recently_updated.aspx

- ◆ **3ª edición Libro SEOM de Cáncer Hereditario**

*<https://seom.org/publicaciones/publicaciones-seom/cancer-hereditario/2074>
53-3-edicion-libro-seom-de-cancer-hereditario*



BIBLIOGRAFÍA

- ◆ **Recent Updates to NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines)**

https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/recently_updated.aspx

- ◆ **3ª edición Libro SEOM de Cáncer Hereditario**

*<https://seom.org/publicaciones/publicaciones-seom/cancer-hereditario/2074>
53-3-edicion-libro-seom-de-cancer-hereditario*



REQUISITOS DE LA MUESTRA Y CONDICIONES DE ENVÍO

- ◆ El estudio se llevará a cabo en una muestra de sangre periférica anticoagulada con EDTA, de la que se extrae DNA.

La muestra será enviada junto con la hoja
de datos disponibles a:
www.leblaboratorio.com.ar



Laboratorio de Especialidades Bioquímicas








Laboratorio de Especialidades Bioquímicas

Por consultas clínicas:

bmolecular@leblaboratorio.com.ar

Por consultas administrativas:

administracion@leblaboratorio.com.ar

-  Lamadrid 405, Bahía Blanca, Buenos Aires
-  0291 451 0427 | 0291 451 7826
-  +54 9 291 419 0804
-  info@leblaboratorio.com.ar
-  www.leblaboratorio.com.ar