

GENES	CÁNCERES ASOCIADOS**									
	Mamario	Ovárico	Uterino	Colorrectal y poliposis	Pancreático	Prostático	Renal	Gástrico	Otros	Enfermedades recesivas asociadas
<i>APC</i>				●				●	●	
<i>ATM</i>	●	●			●	●				Ataxia telangiectasia
<i>AXIN2</i>				●						
<i>BAP1</i>							●		●	
<i>BARD1</i>	●									
<i>BMPR1A, SMAD4</i>				●				●		
<i>BRCA1, BRCA2</i>	●	●			●	●			●	Anemia de Fanconi
<i>BRIP1</i>		●								Anemia de Fanconi
<i>CDH1</i>	●							●		
<i>CDKN2A</i>					●				●	
<i>CHEK2</i>	●						●			
<i>FH</i>							●		●	
<i>FLCN</i>							●			
<i>GREM1, POLD1, POLE</i>				●						
<i>HOXB13</i>						●				
<i>MBD4</i>				●					●	
<i>MET</i>							●			
<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>		●	●	●	●	●	●	●	●	CMMRD††
<i>MSH3</i>				●†						Poliposis
<i>MUTYH</i>				●†					●	Poliposis
<i>NF1</i>	●								●	
<i>NTHL1</i>				●†						Poliposis
<i>PALB2</i>	●	●			●					Anemia de Fanconi
<i>PTEN</i>	●		●	●			●		●	
<i>RAD51C, RAD51D</i>	●	●								Anemia de Fanconi
<i>RPS20</i>				●						
<i>STK11</i>	●	●	●	●	●			●	●	
<i>TP53</i>	●			●					●	
<i>TSC1</i>							●		●	
<i>TSC2</i>							●		●	
<i>VHL</i>							●		●	

\* El Recurso de Gestión para Médicos (CMR, del inglés Clinician Management Resource) de Ambry se incluye junto con el informe de la prueba y está disponible en <https://www.ambrygen.com/providers/resources/clinical-materials>.

\*\* En esta figura, se representan las asociaciones principales con el cáncer y es posible que no se especifiquen todas las asociaciones con enfermedades genéticas. Las asociaciones con enfermedades genéticas y las estimaciones de riesgo varían entre estudios y los datos evolucionan rápidamente.

† Solo riesgo de cáncer colorrectal bialélico/autosómico recesivo

†† CMMRD = deficiencia de reparación de desajustes constitucionales

## REFERENCIAS

1. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic. V1.2025. ©National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 13 de septiembre del 2024. Para ver la versión más reciente y completa de la pauta, visite NCCN.org. La NCCN no otorga garantías de ningún tipo con respecto a su contenido, uso o aplicación y renuncia a cualquier responsabilidad por su aplicación o uso de cualquier manera.
2. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric. V2.2024 ©National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 8 de octubre del 2024. Para ver la versión más reciente y completa de la pauta, visite NCCN.org. La NCCN no otorga garantías de ningún tipo con respecto a su contenido, uso o aplicación y renuncia a cualquier responsabilidad por su aplicación o uso de cualquier manera.
3. Garutti, M. et al. 2023. Genes. 2023; 14(5):1025. Genes. 2023; 14(5):1025. <https://doi.org/10.3390/genes14051025>
4. Kamihara J. et al. 31 de julio del 2006 [Actualizado el 13 de agosto del 2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1252/>
5. Northrup H et al. 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1220/>
6. Consejo editorial del PDQ sobre la genética del cáncer. 2024. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK568504/>
7. Pilarski R et al. 13 de octubre del 2016 [Actualizado el 24 de marzo del 2022]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK390611/>
8. Sattler EC et al. 27 de febrero del 2006 [Actualizado el 30 de enero del 2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1522/>
9. van Leeuwaarde RS et al. 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>