

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

* 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

- 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](https://www.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.
- 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](https://www.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.
- Garutti, M. et al. 2023. Genes. 2023; 14(5):1025. Genes. 2023; 14(5):1025. <https://doi.org/10.3390/genes14051025>
- 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/>
- Northrup H et al. 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1220/>
- Consejo editorial del PDQ sobre la genética del cáncer. 2024. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK568504/>
- 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/>
- 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/>
- van Leeuwen RS et al. 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>