

Genes de CancerNext-Expanded® y Cánceres Asociados


Pruebas de cáncer hereditario
en entre 77 y 90 genes

Pautas de gestión
médica disponibles para
la mayoría de los genes


* Los Recursos de Gestión para Médicos (CMR, del inglés Clinician Management Resource) de Ambry se incluyen junto con los informes de la prueba y están disponibles en nuestro sitio web.

GENES	CÁNCERES ASOCIADOS**													
	Mamario	Ovárico	Uterino	Colorrectal y poliposis	Pancreático	Prostático	Gástrico	Renal/ Urotelial	Endocrino	Sistema nervioso central	Melanoma	Hematológico	Otros	Enfermedades recesivas asociadas
<i>AIP</i>										●				
<i>ALK</i>										●				
<i>APC*</i>				●			●		●	●			●	
<i>ATM*</i>	●	●			●	●								Ataxia telangiectasia
<i>AXIN2*</i>				●										
<i>BAP1*</i>								●			●		●	
<i>BARD1*</i>	●													
<i>BMPR1A*</i>				●			●							
<i>BRCA1*</i>	●	●			●	●								Anemia de Fanconi
<i>BRCA2*</i>	●	●			●	●					●			Anemia de Fanconi
<i>BRIP1*</i>		●												Anemia de Fanconi
<i>CDC73</i>									●				●	
<i>CDH1*</i>	●						●							
<i>CDK4</i>											●			
<i>CDKN1B*</i>					●				●		●			
<i>CDKN2A*</i>				●						●	●			
<i>CEBPA*</i>												●		
<i>CHEK2*</i>	●							●						
<i>CTNNA1</i>							●							
<i>DDX41*</i>												●		
<i>DICER1</i>		●									●			
<i>EGFR</i>													●	
<i>EPCAM*</i>	●	●	●	●	●	●	●	●		●			●	CMMRD††
<i>ETV6*</i>												●		
<i>FH*</i>								●	●				●	Deficiencia de FH
<i>FLCN*</i>								●						
<i>GATA2*</i>												●		
<i>GREM1*</i>				●										
<i>HOXB13*</i>						●								
<i>KIT</i>													●	
<i>LZTR1</i>											●			
<i>MAX*</i>									●					
<i>MBD4*</i>				●								●		
<i>MEN1*</i>											●		●	
<i>MET*</i>								●						
<i>MITF</i>											●			
<i>MLH1*</i>	●	●	●	●	●	●	●	●		●		●		CMMRD††
<i>MSH2*</i>	●	●	●	●	●	●	●	●		●		●		CMMRD††
<i>MSH3*</i>				●†										Poliposis
<i>MSH6*</i>	●	●	●	●	●	●	●	●		●		●		CMMRD††
<i>MUTYH*</i>				●†									●	Poliposis

GENES	CÁNCERES ASOCIADOS**													
	Mamario	Ovárico	Uterino	Colorrectal y poliposis	Pancreático	Prostático	Gástrico	Renal/ Urotelial	Endocrino	Sistema nervioso central	Melanoma	Hematológico	Otros	Enfermedades recesivas asociadas
<i>NF1*</i>	●								●	●			●	
<i>NF2</i>										●				
<i>NTHL1†</i>				●†										Poliposis
<i>PALB2*</i>	●	●			●									Anemia de Fanconi
<i>PDGFRA</i>													●	
<i>PHOX2B</i>										●				
<i>PMS2*</i>		●	●	●	●	●	●	●		●			●	CMMRD††
<i>POLD1*</i>				●										
<i>POLE*</i>				●										Síndrome de deficiencia de POLE
<i>POT1</i>										●	●		●	
<i>PRKAR1A</i>									●	●			●	
<i>PTCH1</i>										●			●	
<i>PTEN*</i>	●		●	●				●	●	●	●			
<i>RAD51C*</i>	●	●												Anemia de Fanconi
<i>RAD51D*</i>	●	●												
<i>RB1</i>										●	●		●	
<i>RET</i>									●					
<i>RPS20*</i>				●										
<i>RUNX1*</i>											●			
<i>SDHA*</i>								●	●				●	Síndrome de deficiencia mitocondrial
<i>SDHAF2*</i>									●					
<i>SDHB*</i>								●	●				●	Síndrome de deficiencia mitocondrial
<i>SDHC*</i>								●	●				●	
<i>SDHD*</i>								●	●				●	Síndrome de deficiencia mitocondrial
<i>SMAD4*</i>				●			●							
<i>SMARCA4</i>		●								●			●	
<i>SMARCB1</i>										●			●	
<i>SMARCE1</i>										●				
<i>STK11*</i>	●	●	●	●	●	●	●						●	
<i>SUFU</i>										●			●	
<i>TMEM127*</i>									●					
<i>TP53*</i>	●			●						●	●		●	
<i>TSC1*</i>								●		●			●	
<i>TSC2*</i>								●		●			●	
<i>VHL*</i>								●	●	●				Policitemia
<i>WT1</i>								●					●	

Complementos opcionales de CancerNext-Expanded:

Genes con evidencia limitada (8): *ATRIP*, *EGLN1*, *KIF1B*, *MLH3*, *PALLD*, *RAD51B*, *RNF43* y *TERT*

Existe evidencia limitada con el fin de respaldar un rol causal para estos genes en relación con la predisposición al cáncer.

Genes de pancreatitis (5): *CFTR*, *CPA1*, *CTRC*, *PRSS1* y *SPINK1*

** 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