

 Pruebas de cáncer hereditario en entre 78 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**													Enfermedades recesivas asociadas
	Mamario	Ovárico	Uterino	Colorrectal y poliposis	Pancreático	Prostático	Gástrico	Renal/Urotelial	Endocrino	Sistema nervioso central	Melanoma	Hematológico	Otros	
AIP										●				
ALK										●				
APC*				●			●			●			●	
ATM*	●	●			●	●								Ataxia telangiectasia
AXIN2*				●										
BAP1*								●			●		●	
BARD1*	●													
BMPR1A*				●			●							
BRCA1*	●	●			●	●								Anemia de Fanconi
BRCA2*	●	●			●	●					●			Anemia de Fanconi
BRIP1*		●												Anemia de Fanconi
CDC73									●				●	
CDH1*	●						●							
CDK4											●			
CDKN1B*									●	●				
CDKN2A*					●					●	●			
CEBPA*												●		
CHEK2*	●							●						
CTNNA1							●							
DDX41*												●		
DICER1		●								●				
EGFR													●	
EPCAM*		●	●	●	●	●	●	●		●			●	CMMRD††
ETV6*												●		
FH*								●	●				●	Deficiencia de FH
FLCN*								●						
GATA2*												●		
GREM1*				●										
HOXB13*						●								
KIT													●	
LZTR1										●				
MAX*									●					
MBD4*				●								●		
MEN1*										●			●	
MET*								●						
MITF											●			
MLH1*		●	●	●	●	●	●	●		●			●	CMMRD††
MLH3*				●†										
MSH2*		●	●	●	●	●	●	●		●			●	CMMRD††
MSH3*				●†										Poliposis
MSH6*		●	●	●	●	●	●	●		●			●	CMMRD††
MUTYH*				●†									●	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
NF1*	●								●	●			●	
NF2										●				
NTHL1*				●†										Poliposis
PALB2*	●	●			●									Anemia de Fanconi
PDGFRA													●	
PHOX2B										●				
PMS2*		●	●	●	●	●	●	●		●			●	CMMRD††
POLD1*				●										
POLE*				●										Síndrome de deficiencia de POLE
POT1											●	●	●	
PRKAR1A									●	●			●	
PTCH1										●			●	
PTEN*	●		●	●				●	●	●	●			
RAD51C*	●	●												Anemia de Fanconi
RAD51D*	●	●												
RB1										●	●		●	
RET*									●					
RPS20*				●										
RUNX1*												●		
SDHA*								●	●				●	Síndrome de deficiencia mitocondrial
SDHAF2*									●					
SDHB*								●	●				●	Síndrome de deficiencia mitocondrial
SDHC*								●	●				●	
SDHD*								●	●				●	Síndrome de deficiencia mitocondrial
SMAD4*				●			●							
SMARCA4		●								●			●	
SMARCB1										●			●	
SMARCE1										●				
STK11*	●	●	●	●	●		●						●	
SUFU										●			●	
TMEM127*									●					
TP53*	●			●						●		●		
TSC1*								●		●			●	
TSC2*								●		●			●	
VHL*								●	●	●				Policitemia
WT1								●					●	

Complementos opcionales de CancerNext-Expanded:

Genes con evidencia limitada (7): *ATRIP, EGLN1, KIF1B, 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, CTSC, 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