

## Panel de Cáncer de Colon

Este panel detecta genes que están asociados con el cáncer de colon, páncreas y gástrico.

<b>Nº de genes: 33</b>
<b>Entrega: 15 días</b>
<b>Cobertura: <math>\geq 99,5\%</math> <math>\geq 20x</math></b>
<b>Cobertura media con profundidad <math>\geq 150 x</math></b>
<b>Tipo: línea germinal</b>
<b>Detalles: Análisis CNV incluido</b>

### SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

Cáncer colonrectal

Poliposis adenomatosa familiar

Cáncer gástrico

Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis

Cáncer de páncreas

### Resumen de genes y enfermedades asociadas

Genes	OMIM (Gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
APC	611731	<i>cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; enfermedad desmoidea, hereditaria; poliposis adenomatosa familiar; Cáncer gástrico</i>	AD

ATM	607585	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; ataxia-telangiectasia</i>	AD, AR
AXIN2	604025	<i>cáncer colonrectal; síndrome de oligodoncia-cáncer colorrectal</i>	AD
BLM	604610	<i>Síndrome de Bloom</i>	AR
BMPR1A	601299	<i>Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil</i>	AD
BRCA1	113705	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 1; cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S</i>	AD, AR
BRCA2	600185	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; meduloblastoma; Cancer de prostata; tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de anemia de Fanconi D1; cáncer de páncreas tipo 2</i>	AD, AR
CDH1	192090	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; síndrome blefaroqueilodóntico 1; Cáncer Gástrico Hereditario Difuso; Cáncer de ovarios; Cancer de prostata; cáncer endometrial</i>	AD
CDKN2A	600160	<i>Melanoma maligno 2; Síndrome de cáncer de páncreas/melanoma</i>	AD
CHEK2	604373	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Cancer de prostata; sarcoma osteogénico; Síndrome de Li-Fraumeni 2</i>	AD
EPCAM	185535	<i>Diarrea 5, con enteropatía en penacho, congénita; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 8</i>	AR
FLCN	607273	<i>cáncer colonrectal; síndrome de Birt-Hogg-Dube; Carcinoma renal, cromóforo, somático; neumotórax espontáneo primario</i>	AD

<i>GALNT12</i>	<i>610290</i>	<i>Cáncer colorrectal, susceptibilidad <math>\alpha</math>, 1</i>	
<i>MLH1</i>	<i>120436</i>	<i>síndrome de Muir-Torre; síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-2</i>	<i>AD, AR</i>
<i>MLH3</i>	<i>604395</i>	<i>cáncer colonrectal; cáncer endometrial; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 7</i>	<i>AD</i>
<i>MSH2</i>	<i>609309</i>	<i>síndrome de Lynch; síndrome de Muir-Torre; síndrome de cáncer de reparación de desajustes</i>	<i>AD, AR</i>
<i>MSH3</i>	<i>600887</i>	<i>cáncer endometrial; Poliposis adenomatosa familiar 4</i>	<i>AR</i>
<i>MSH6</i>	<i>600678</i>	<i>síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer endometrial; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-5</i>	<i>AD, AR</i>
<i>MUTYH</i>	<i>604933</i>	<i>poliposis adenomatosa familiar tipo 2; Cáncer gástrico</i>	<i>AR</i>
<i>NBN</i>	<i>602667</i>	<i>síndrome de rotura de Nijmegen; Anemia aplásica; Leucemia linfoblástica aguda</i>	<i>AR</i>
<i>NTHL1</i>	<i>602656</i>	<i>Poliposis adenomatosa familiar 3</i>	<i>AR</i>
<i>PALB2</i>	<i>610355</i>	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; anemia de Fanconi del grupo de complementación N; Cáncer de páncreas, susceptibilidad <math>\alpha</math>, 3</i>	<i>AD</i>
<i>PMS2</i>	<i>600259</i>	<i>síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-4</i>	<i>AR</i>

<i>POLD1</i>	<i>174761</i>	<i>Cáncer colorrectal, susceptibilidad al tipo 10; HIPOPLASIA MANDIBULAR, SORDERA, CARACTERÍSTICAS PROGEROIDES Y SÍNDROME DE LIPODISTROFIA</i>	<i>AD</i>
<i>POLE</i>	<i>174762</i>	<i>Cáncer colorrectal, susceptibilidad a, 12; síndrome FILS</i>	<i>AD, AR</i>
<i>PRSS1</i>	<i>276000</i>	<i>pancreatitis hereditaria</i>	<i>AD</i>
<i>PTEN</i>	<i>601728</i>	<i>síndrome de Cowden 1; síndrome de Cowden tipo 2; síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba; Cáncer de prostata; Síndrome de macrocefalia/autismo; Meningioma, familiar, susceptibilidad a</i>	<i>AD</i>
<i>RNF43</i>	<i>612482</i>		<i>AD</i>
<i>SMAD4</i>	<i>600993</i>	<i>síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; poliposis juvenil/síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas</i>	<i>AD</i>
<i>STK11</i>	<i>602216</i>	<i>síndrome de Peutz-Jeghers; Cáncer de páncreas; Seminoma espermatocítico, somático</i>	<i>AD</i>
<i>TGFBR2</i>	<i>190182</i>	<i>cáncer de esófago, somático; síndrome de Loey-Dietz 2; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 6</i>	<i>AD</i>
<i>TP53</i>	<i>191170</i>	<i>cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; Susceptibilidad al glioma 1; síndrome de Li-Fraumeni 1; sarcoma osteogénico; Cáncer de páncreas</i>	<i>AD</i>

VHL	608537	<i>Carcinoma renal, cromóforo, somático; feocromocitoma; enfermedad de von Hippel-Lindau; Eritrocitosis, familiar, 2</i>	AD,
-----	--------	--	-----