

## Panel de Pancreatitis

La pancreatitis es un trastorno inflamatorio común del páncreas. Hay una variedad de trastornos del páncreas que incluyen pancreatitis aguda, pancreatitis crónica, pancreatitis hereditaria y cáncer de páncreas. La mayoría de las pancreatitis hereditarias están causadas por variantes patogénicas heterocigotas en *PRSS1* o variantes bialélicas en *SPINK1* y *CFTR*. Además, la pancreatitis familiar también es causada por variantes patogénicas en genes que afectan la regulación de la tripsina, por ejemplo, *CTRC*.

Nº de genes:	29
Entrega:	25 días
Cobertura:	≥99.5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥150 x
Detalles:	Análisis CNV incluido

## SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

Cáncer de páncreas

Pancreatitis

## Resumen de genes y enfermedades asociadas a este panel

Genes	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
ABCB4	171060	enfermedad de la vesícula biliar tipo 1; colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3; Colestasis intrahepática del embarazo 3	AD, AR
APC	611731	cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; enfermedad desmoidea, hereditaria; poliposis adenomatosa familiar; Cáncer gástrico	AD

APOA5	606368	HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO V; Hipertrigliceridemia	AD
APOC2	608083	Deficiencia de apolipoproteína C-II	AR
ATM	607585	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; ataxia-telangiectasia	AD, AR
BMPR1A	601299	Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil	AD
BRCA1	113705	cáncer de mama y ovario familiar tipo 1; cáncer de páncreas tipo 4; Anemia de Fanconi, grupo de complementación S	AD, AR
BRCA2	600185	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; meduloblastoma; Cáncer de próstata; tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de anemia de Fanconi D1; cáncer de páncreas tipo 2	AD, AR
CASR	601199	Hipercalcemia hipocalciúrica, tipo I; Hiperparatiroidismo, neonatal; Hipocalcemia, autosómica dominante, con síndrome de Bartter; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad a, 8	AD, AR
CDKN2A	600160	Melanoma maligno 2; Síndrome de cáncer de páncreas/melanoma	AD
CFTR	602421	pancreatitis hereditaria; Bronquiectasias con o sin cloruro de sudor elevado tipo 1; fibrosis quística; ausencia bilateral congénita de los conductos deferentes	AD, AR
CPA1	114850		
CTRC	601405	pancreatitis hereditaria	AD
EPCAM	185535	Diarrea 5, con enteropatía en penacho, congénita; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 8	AR
GPIHBP1	612757	Hiperlipoproteinemia, tipo 1D	AR
LPL	609708	hiperlipidemia familiar combinada; deficiencia de lipoproteína lipasa	AD, AR
MEN1	613733	neoplasia endocrina múltiple tipo 1	AD

MLH1	120436	síndrome de Muir-Torre; síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-2	AD, AR
MSH2	609309	síndrome de Lynch; síndrome de Muir-Torre; síndrome de cáncer de reparación de desajustes	AD, AR
MSH6	600678	síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer endometrial; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-5	AD, AR
PALB2	610355	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; anemia de Fanconi del grupo de complementación N; Cáncer de páncreas, susceptibilidad a, 3	AD
PMS2	600259	síndrome de cáncer de reparación de desajustes; cáncer colorrectal hereditario sin poliposis-4	AR
PRSS1	276000	pancreatitis hereditaria	AD
SMAD4	600993	síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; poliposis juvenil/síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas	AD
SPINK1	167790	pancreatitis hereditaria	AD, AR
STK11	602216	síndrome de Peutz-Jeghers; Cáncer de páncreas; Seminoma espermatocítico, somático	AD
TP53	191170	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	AD
UBR1	605981	Síndrome de Johanson-Blizzard	AR

VHL	608537	Carcinoma renal, cromóforo, somático; feocromocitoma; enfermedad de von Hippel-Lindau; Eritrocitosis, familiar, 2	AD, AR
-----	--------	---	--------