

Tratamientos más eficaces con un  
Diagnóstico Personalizado del  
Cáncer

# Test Hereditario Plus

(106 genes)



**OncoDNA**  
THE CANCER THERANOSTIC COMPANY

## INFORMACIÓN TEST HEREDITARIO PLUS (106 GENES)

**Test Hereditario Plus** es un panel de secuenciación masiva (NGS) que analiza simultáneamente 106 genes relacionados con un incremento en el riesgo a padecer una amplia gama de tipos de cáncer familiar y síndromes asociados. Entre otros, los más frecuentes son cáncer de mama, ovario, útero, colon y páncreas hereditario. Las mutaciones en cada uno de estos genes pueden ser consideraras como raras de forma individual, sin embargo en conjunto representan un amplio espectro de la susceptibilidad a padecer un cáncer hereditario. Este panel es adecuado especialmente en familias que comparten características de varios síndromes de cáncer hereditario.

**Este servicio ofrece importante información que puede ayudar a estimar el riesgo de padecer cáncer personal y familiar, establecer medidas de prevención o programas de cribado específico en pacientes de alto riesgo y de esta manera prevenir o diagnosticar cualquier tumor muy precozmente.**

## PANEL GENÓMICO

Este panel utiliza la tecnología de secuenciación NGS (Next Generation Sequencing) que permite la detección de **mutaciones en 106 genes mediante la ultrasecuenciación de sus regiones codificantes.**

El ADN genómico del paciente (ver requisitos Anexo I) se extrae usando procedimientos estándar. El enriquecimiento de las regiones seleccionadas para el análisis se realiza mediante digestión y amplificación con cebadores solapantes a cada gen de interés. Seguidamente se procede a realizar la ultrasecuenciación de las regiones de interés. La información extraída se procesa a través de un exhaustivo análisis bioinformático.

**Las variantes de ADN detectadas de interés clínico son verificadas mediante secuenciación Sanger.**

PANEL DE ULTRASECUENCIACIÓN DE 106 GENES:

GENES					
ACD	CHEK2	FH	MRE11A	PRKAR1A	SLX4
AKT1	CTNNA1	FLCN	MSH2	PRSS1	SMAD4
APC	CXCR4	GALNT12	MSH3	PTCH1	SMARCA4
ATM	DICER1	GPC3	MSH6	PTCH2	SMARCB1
AXIN2	DIS3L2	GREM1	MSR1	PTEN	SPINK1
BAP1	EGLN1	HNF1A	MUTYH	RAD50	STK11
BARD1	EPCAM	HNF1B	NBN	RAD51C	SUFU
BMPR1A	ERCC4	HOXB13	NF1	RAD51D	TERT
BRCA1	FANCA	KIF1B	NTHL1	RB1	TMEM127
BRCA2	FANCB	KLLN	PALB2	RET	TP53
BRIP1	FANCC	KRAS	PDGFRA	RNF43	TSC1
CDC73	FANCD2	MAP3K6	PHD2	RPS20	TSC2
CDH1	FANCE	MAX	PINK3CA	SDHA	VHL
CDK4	FANCF	MC1R	PMS1	SDHAF2	WRN
CDKN1B	FANCG	MEN1	PMS2	SDHB	WT1
CDKN1C	FANCI	MET	POLD1	SDHC	XRCC2
CDKN2A	FANCL	MITF	POLE	SDHD	
CFTR	FANCM	MLH1	POT1	SEC23B	



## SÍNDROMES Y CÁNCERES HEREDITARIOS INCLUIDOS EN EL PANEL:

Adenoma hepático, pituitario, sebáceo	Hepatoblastoma	Síndrome de feocromocitoma-paraganglioma familiar
Anemia de Fanconi	Hiperplasia adrenal cortical	Síndrome de Frasier
Astrocitoma	Leiomiomatosis (cutáneo, útero)	Síndrome de Gardner
Ataxia-Telangiectasia (Síndrome de Louis-Barr)	Leiomiomatosis hereditaria	Síndrome de Gorlin
Blastoma pleuropulmonar	Leiomiomasarcoma (útero)	Síndrome de hamartoma tumoral PTEN
Cáncer cervical	Linfocitosis hemofagocítica familiar	Síndrome de hiperparatiroidismo-tumor mandibular
Cáncer de célula renal	Malignidad hematológica linfóide y mielóide	Síndrome de Li-Fraumeni
Cáncer de colon hereditario	Meduloblastoma	Síndrome de Lynch
Cáncer de esófago	Melanoma	Síndrome de Muir-Torre
Cáncer de mama	Meningioma	Síndrome de Perlman
Cáncer de mama y ovario	Mesotelioma	Síndrome de Peutz-Jeghers
Cáncer de ovario	Mixoma (cardíaco/cutáneo/mama)	Síndrome de poliposis juvenil
Cáncer de páncreas	Nefroma quístico	Síndrome de predisposición rabdoide
Cáncer de paratiroides	Neoplasia endocrina múltiple (tipos 1, 2A, 2B)	Síndrome de ruptura de Nijmegen
Cáncer de próstata	Neuroblastoma	Síndrome de Schwachman-Diamond
Cáncer de pulmón (adenocarcinoma, no microcítico)	Neurofibromatosis (Tipo 1 y 2)	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
Cáncer de tiroides (incluido medular y adenoma)	Osteosarcoma	Síndrome de Sotos
Cáncer endometrial	Paraganglioma	Síndrome de Turcot
Cáncer gastrointestinal	Pinealoma	Síndrome de Von Hippel-Lindau
Cáncer testicular (cordón sexual - tumor estromal)	Poliposis adenomatosa familiar	Síndrome de WAGR
Carcinoma adrenocortical	Rabdomiosarcoma	Síndrome de Weaver
Carcinoma de célula basal, de células escamosas, de células transicionales (vejiga), de plexos coroideos, tiroideo medular familiar	Retinoblastoma	Síndrome de Werner
Cilindroma	Rhabdomioma (cardíaco)	Síndrome deficiencia MMR
Cilindromatosis familiar	Sarcoma	Teratoma sacrococcígeo
Condrosarcoma	Schwannoma melanótico psamomatoso y vestibular	Tricoepitelioma
Diabetes de aparición en la madurez de los jóvenes (MODY) Tipo 3	Síndrome de Rothmund-Thompson	Tumor carcinoide
Ependimoma	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	Tumor de los cordones sexuales del ovario
Esclerosis tuberosa 1	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Tumor de Wilms
Espiradenoma	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Tumor estromal gastrointestinal
Feocromocitoma	Síndrome de Bloom	Tumor maligno de la vaina del nervio periférico
Fibroma osificante (hueso)	Síndrome de Brooke-Spiegler	Tumor neuroectodérmico primitivo central y supratentorial
Ganglioma presacral	Síndrome de Carney	Tumor Neuroendocrino (páncreas y tracto gastro-entero-pancreático)
Glioblastoma	Síndrome de Costello	Tumores cerebrales
Glioma	Síndrome de Cowden	Tumores embrionarios
Gonadoblastoma	Síndrome de Denys-Drash	Tumores rabdoide (renal, extra-renal)
Hamartoma (retinal, tracto gastrointestinal)	Síndrome de DICER1	Xeroderma Pigmentoso E, A, C
Hemangioblastoma (sistema nervioso central, retina)	Síndrome de Emberger	

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN CLÍNICA DE LOS RESULTADOS

El resultado final del informe que se entrega correlaciona la causa biológica de la enfermedad con su pronóstico y riesgo, permitiendo ofrecer las medidas de seguimiento, prevención y tratamiento adecuadas al paciente y sus familiares, a través del consejo genético.

La calidad e implicaciones de esta información son evaluadas por expertos en la enfermedad que proporcionan los datos esenciales para su aplicación práctica y recomendaciones para el manejo clínico del paciente. Este informe proporciona las herramientas necesarias para la toma de decisiones en base al conocimiento disponible acerca de cada mutación.

El informe de **resultados del análisis genómico** incluye:

- Mutaciones presentes en la muestra.
- Información sobre las implicaciones asociadas a cada mutación detectada.
- Asociación de las mutaciones detectadas con protocolos y medidas de prevención específicas.
- Referencias bibliográficas.

## APLICACIONES Y FORMA DE ENTREGA

El riesgo estimado de padecer determinados tipos de cáncer está directamente relacionado con mutaciones en los genes analizados en el panel.

Test Hereditario Plus – 106 genes está recomendado para personas con antecedentes personales o familiares de acuerdo a los siguientes criterios:

- **Cáncer diagnosticado a una edad prematura (<50 años)**
- **Presencia del mismo tipo de cáncer en varios miembros de la familia**
- **Alta incidencia de cáncer en la familia**
- **Pacientes con múltiples casos de cáncer. Bilateralidad, ipsilateralidad, multifocalidad**

El **plazo de entrega** del servicio es de **3-5 semanas** (una vez recibida y comprobada la calidad de la muestra).

BioSequence-OncoDNA ofrece un servicio exclusivo a profesionales y pacientes para facilitar la gestión de los casos, la interpretación de los resultados y su uso clínico:

- Servicio de Atención al Paciente
- Administración y Logística
- Colaboración con los especialistas para la búsqueda de la máxima utilidad clínica y apoyo en el seguimiento de los casos
- Soporte científico para el desarrollo de proyectos de investigación y publicaciones

## ANEXO I:

### REQUISITOS DE LAS MUESTRAS E INFORMACIÓN DE ENVÍO

---

<b>Tipo de muestra:</b>	Sangre
<b>Requisitos:</b>	Extraer sangre en dos tubo de EDTA (tapón violeta) de mínimo 3 mL (Adultos/ Niños).
<b>Tipo de muestra:</b>	ADN genómico
<b>Requisitos:</b>	Consultar con BioSequence-OncoDNA
<b>Condiciones de envío:</b>	Enviar a temperatura ambiente en un recipiente aislado por correo urgente. No calentar ni congelar.
<b>Tipo de muestra:</b>	Otras
<b>Requisitos:</b>	Consultar con BioSequence-OncoDNA
<b>Condiciones de envío:</b>	Consultar con BioSequence-OncoDNA



**OncoDNA**  
THE CANCER THERANOSTIC COMPANY

Gracias

Avenida Amado Granell Mesado nº75  
oficina 8B • 46013 Valencia • Spain

\*

+34 96 071 91 34

\*

[infos@oncodna.com](mailto:infos@oncodna.com)

[www.oncodna.com](http://www.oncodna.com)