

Panel Cáncer de mama

¿Qué es?

El Panel CÁNCER de mama es un estudio genético basado en secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar variantes germinales asociadas a la predisposición hereditaria al cáncer de mama y/o ovario, así como otros tumores relacionados con síndromes de susceptibilidad genética.

Objetivo

Detectar variantes patogénicas o probablemente patogénicas que expliquen la predisposición al cáncer de mama hereditario (unilateral, bilateral o multifocal), cáncer de ovario, trompas, páncreas, próstata o melanoma asociados.

Determinar el síndrome de predisposición genética específico ante la sospecha clínica o familiar, para orientar el diagnóstico, la estratificación de riesgo, el manejo preventivo y las decisiones terapéuticas personalizadas.

Favorecer el estudio familiar en cascada y la toma de decisiones reproductivas mediante diagnóstico genético preimplantacional o prenatal, cuando corresponda.

Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Se recomienda su uso en pacientes con criterios clínicos o familiares de sospecha de predisposición hereditaria a cáncer, incluyendo:

- Cáncer de mama diagnosticado antes de los 40 años o bilateral/multifocal en cualquier edad.
- Cáncer de mama triple negativo (ER-, PR-, HER2-).
- Cáncer de mama masculino o historia familiar con ≥ 2 casos de mama y/o ovario.
- Cáncer de ovario epitelial (alto grado o seroso) o antecedentes familiares de cáncer de ovario, pancreático o próstata metastásico.
- Evaluación preconcepcional o predictiva en familiares sanos con antecedente de variante familiar conocida.



Ventajas

Cobertura de los genes más relevantes con impacto clínico demostrado en enfermedades con manifestaciones hematológicas y asociados. Permite personalizar vigilancia, medidas preventivas y en ciertos casos orientar terapias.
Facilita decisiones informadas para la persona y su familia.

Limitaciones

Alcance de variantes: no detecta todas las alteraciones genéticas. Puede no identificar variantes en regiones reguladoras profundas, intrónicas, expansiones de repetidos, metilación u otros cambios epigenéticos, ni algunos reordenamientos estructurales complejos.

Sensibilidad técnica: la cobertura puede ser variable en regiones con alta homología, pseudogenes o contenido GC extremo. La contribución poligénica y factores ambientales pueden modificar el riesgo individual.

No sustituye la evaluación clínica y las guías de manejo personalizadas

Posibles resultados

Positivo: variante patogénica identificada; se proponen medidas de vigilancia/prevención y pruebas familiares.

Negativo: no se detectan variantes patogénicas en los genes analizados; el riesgo puede seguir elevado si la historia familiar es fuerte.

VUS: variante de significado incierto; no modifica conductas de alto impacto hasta nueva reclasificación.

Requisitos para la toma de muestra

Tipo de muestra: sangre periférica.

Tubo: EDTA (tapa lila).

Volumen: 5 mL en adultos.

Ayuno: no requerido.

Transporte: temperatura ambiente controlada; evitar calor extremo.

Genes

ABRAXAS1; AKT1; ATM; BABAM2; BARD1; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CHEK2; DICER1; EPCAM; FANCC; FANCM; GEN1; MEN1; MLH1; MRE11; MSH2; MSH6; MUTYH; NBN; NF1; PALB2; PIK3CA; PMS2; PTEN; RAD50; RAD51C; RAD51D; RECQL; RINT1; SDHB; SDHD; SMARCA4; STK11; TP53; XRCC2.

Acreditaciones

