

Panel ONCO-GD® NGS

¿Qué es?

El Panel Onco-GD® es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar variantes germinales asociadas a predisposición hereditaria a cáncer. Evalúa genes clave implicados en la reparación del ADN, el control del ciclo celular y las vías de señalización oncogénicas, permitiendo detectar síndromes de cáncer familiar o hereditario (por ejemplo, cáncer de mama, ovario, colon, endometrio, tiroides, riñón, páncreas, melanoma, entre otros).

Objetivo

Detectar variantes patogénicas o probablemente patogénicas en genes vinculados a predisposición hereditaria al cáncer

Apoyar al diagnóstico, el pronóstico, vigilancia personalizada y a la selección de terapias cuando exista evidencia científica.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

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

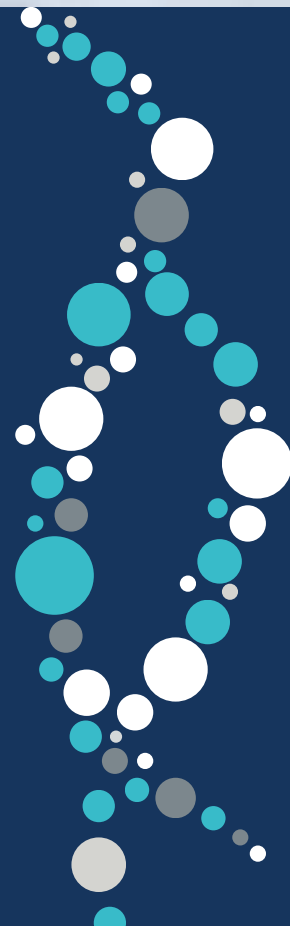
Nota: No evalúa expansiones de repetidos ni metilación; para sospecha de ataxias por repetidos, X frágil u otras entidades



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Pacientes con sospecha clínica de síndrome de predisposición hereditaria al cáncer, especialmente en los siguientes contextos:

- Historia personal o familiar de cáncer diagnosticado a edad temprana (habitualmente <50 años).
- Casos múltiples del mismo tipo de cáncer en una familia o presencia de varios cánceres primarios en un mismo individuo.
- Patrones familiares compatibles con síndromes de cáncer hereditario (mama-ovario, colon-endometrio, tiroides-riñón, melanoma, etc.).
- Cánceres raros o poco frecuentes en población general (p. ej. feocromocitoma, carcinoma medular de tiroides, paraganglioma, sarcomas).
- Muestras de individuos sin diagnóstico pero con familiares portadores conocidos de variantes patogénicas.



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 variable entre genes y para CNVs complejos o regiones con pseudogenes (p. ej., PMS2).

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, AIP, AKT1, ALK, APC, ATM, AXIN2, BABAM2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CASR, CBL, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CEP57, CHEK2, CTNNA1, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, DKC1, EGFR, ELAC2, ENG, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXO1, EXT1, EXT2, EZH2, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GEN1, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, KIT, KRAS, LZTR1, MAX, MC1R, MEN1, MET, MIF, MLH1, MLH3, MN1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NCF1, NDUFA13, NF1, NF2, NRAS, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PPM1D, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RINT1, RNASEL, RNF43, RPS20, RRAS, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SRGAP1, STAG1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TGFB2, TINF2, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2, XRCC3, ZNF783.

Accreditaciones

