

SUBPANEL	NOMBRE DEL SUBPANEL	GENES (SNVs + Indels + SCREENING CNVs)*:
6372	Síndrome de cáncer hereditario:	ACD, AKT1, AIP, ATM, APC, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, <u>CHEK2</u> , DICER1, <u>EPCAM</u> , FANCA, FANCC, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, <u>GREM1</u> , HOXB13, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MTF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PIK3CA, <u>PMS2</u> , POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RINT1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SPRED1, STK11, TERF2IP, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, XRCC2
6373	BRCA1/ BRCA2:	BRCA1, BRCA2
6388	Síndrome cáncer hereditario mama/ ovario:	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, <u>CHEK2</u> , <u>EPCAM</u> , MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PALB2, <u>PMS2</u> , PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, DICER1, FANCC, FANCM, MRE11A, MUTYH, RAD50, SMARCA4, XRCC2, RINT1
6389	Síndrome cáncer hereditario mama/ ovario (NCCN):	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, <u>CHEK2</u> , <u>EPCAM</u> , MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PALB2, <u>PMS2</u> , PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
6390	Síndrome cáncer colorrectal hereditario:	ATM, APC, BLM, BMPRIA, BRCA1, CDH1, <u>CHEK2</u> , <u>EPCAM</u> , GALNT12, <u>GREM1</u> , MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, <u>PMS2</u> , PTEN, SMAD4, STK11, TP53
6391	Síndrome de Lynch:	<u>EPCAM</u> , MLH1, MSH2, MSH6, <u>PMS2</u>
6392	Síndrome de poliposis adenomatosa familiar:	APC, BMPRIA, MUTYH, POLD1, POLE, SMAD4
6393	Melanoma hereditario:	ACD, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MTF, POT1, PTEN, RB1, TERF2IP, TERT, TP53
6394	Síndrome de cáncer de páncreas hereditario:	APC, ATM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, <u>EPCAM</u> , MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, <u>PMS2</u> , SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL
6395	Síndrome de cáncer gástrico hereditario:	APC, BMPRIA, CDH1, <u>EPCAM</u> , KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, <u>PMS2</u> , SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53
6396	Síndrome de cáncer de próstata hereditario:	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, <u>CHEK2</u> , <u>EPCAM</u> , FANCA, FANCC, FANCL, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, <u>PMS2</u> , PTEN, RAD51B, RAD51C, RAD51D, TP53
6397	Síndrome de cáncer renal hereditario:	BAP1, DICER1, <u>EPCAM</u> , FH, FLCN, MET, MTF, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, <u>PMS2</u> , PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL
6398	Síndrome de Neoplasias Endócrinas:	AIP, CASR, CDC73, CDKN1B, FH, MAX, MEN1, NF1, NF2, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TSC1, TSC2, VHL
6399	Cáncer medular de tiroides hereditario:	RET
6400	Esclerosis Tuberosa:	TSC1, TSC2
6401	Síndrome Li-Fraumeni:	TP53
6402	Neurofibromatosis:	NF1, NF2
6403	Síndrome de Peutz-Jeghers:	STK11
6404	Retinoblastoma:	RB1
6405	Neurofibromatosis – schwannomatosis:	LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1
6406	Síndrome de Cowden:	AKT1, PIK3CA, PTEN
6407	Síndrome de Von Hippel Lindau:	VHL
7962	Mama-ovario-colon:	APC, ATM, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, <u>CHEK2</u> , DICER1, <u>EPCAM</u> , FANCC, FANCM, GALNT12, <u>GREM1</u> , HOXB13, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, <u>PMS2</u> , POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RINT1, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, XRCC2

* EPCAM y GREM1 solo se analizan CNVs

PMS2 y CHEK2 presentan limitaciones metodológicas en exones con alta homología con su pseudogen (exones 11-15 y 11-14, respectivamente).

SNVs: single nucleotide variants. Variantes de un único nucleótido.

CNVs: copy number variants. Variantes de número de copias.

SUBPANEL	NOMBRE DEL SUBPANEL	GENES (SNVs + Indels + SCREENING CNVs)*:
6408	Síndrome de cáncer hereditario ampliado:	ABRAXAS1 , ACD, AIP, AKT1, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIPI, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, <u>CHEK2</u> , CTRC , DDB2 , DICER1, DIS3L2 , <u>EPCAM</u> , ERCC1 , ERCC2 , ERCC3 , ERCC4 , ERCC5 , FANCA, FANCB , FANCC, FANCD2 , FANCE , FANCF , FANCG , FANCI , FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2 , GPC3 , <u>GREM1</u> , HOXB13, KIF1B , KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1 , NTHL1, PALB2, PDGFRA , PHOX2B , PIK3CA, <u>PMS2</u> , POLD1, POLE, POT1, PRKARIA , PTCH1 , PTEN, RAD50, RAD51 , RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RHBDF2 , RINT1, RUNX1 , SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4 , SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1 , SPINK1 , SPRED1, STK11, SUFU , TERF2IP, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1 , XPA , XPC , XRCC2

*Los genes resaltados en negrita son los que no se incluyen en el panel Síndrome de cáncer hereditario (prestación 2212).

***EPCAM** y **GREM1** solo se analizan CNVs

PMS2 y **CHEK2** presentan limitaciones metodológicas en exones con alta homología con su pseudogen (exones 11-15 y 11-14, respectivamente).