



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2018 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Genética molecular (3 - 5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
1 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP/Síndrome de Lynch), mutaciones <i>MLH1</i>	Secuenciación Sanger	15 días
2 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP/Síndrome de Lynch), mutaciones <i>MSH2</i>	Secuenciación Sanger	15 días
3 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP/Síndrome de Lynch), mutaciones <i>MSH6</i>	Secuenciación Sanger	15 días
4 Cáncer de mama/ovario hereditario, delección/duplicación <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i>	MLPA	10 días
5 Cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH), mutaciones <i>CDH1</i>	Secuenciación Sanger	15 días
6 Distonía de torsión temprana (DYT1), <i>TOR1A</i> (delección c.907_909delGAG)	Secuenciación Sanger	15 días
7 Fibrosis quística, IVS8-Tn (poli-T) y las 50 mutaciones más frecuentes en el gen <i>CFTR</i>	Secuenciación Sanger	20 días
8 Frágil X, expansión CGG gen <i>FMR1</i>	Análisis de fragmentos	20 días
9 Hipoacusia mitocondrial, sensibilidad a aminoglucósidos, mutación A1555G, 12S rRNA	Secuenciación Sanger	15 días
10 Hipoacusia, mutación <i>GJB2</i> y delección <i>GJB6</i>	Secuenciación Sanger	15 días
11 Leiomiomatosis hereditaria y cáncer renal (def. fumarato hidratasa), mutaciones <i>FH</i>	Secuenciación Sanger	15 días
12 Melanoma familiar, mutaciones <i>CDKN2A</i> (p16INK4)	Secuenciación Sanger	15 días
13 Neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1), mutaciones <i>MEN1</i>	Secuenciación Sanger	15 días
14 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2), mutaciones <i>RET</i> (exones 8, 10, 11, 13-16)	Secuenciación Sanger	15 días
15 Poliposis adenomatosa colorrectal autosómica recesiva, mutaciones <i>MUTYH</i> (exones 7 y 13)	Secuenciación Sanger	15 días
16 Poliposis adenomatosa familiar (PAF) autosómica dominante, mutaciones <i>APC</i>	Secuenciación Sanger	15 días
17 Síndrome de Cowden y <i>PTEN</i> Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS), mutaciones <i>PTEN</i>	Secuenciación Sanger	15 días
18 Von Hippel Lindau, mutaciones <i>VHL</i>	Secuenciación Sanger	15 días
19 UGT1A1*28, toxicidad a tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger	10 días
20 <i>TYMS</i> (repetición 28 pb) + <i>DPD</i> (IVS14+1 G>A) + <i>MTHFR</i> (c.C677T), toxicidad a tratamiento fluoropirimidinas (5-FU)	Varios	10 días
21 Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger	15 días
22 Otras: bajo demanda		

Citogenética y Citogenómica (3-5 ml de sangre periférica)	Técnica	Plazo
23 Array CGH 60K postnatal	Array CGH	15 días
24 Autismo Array CGH 180K	Array CGH	20 días
25 Cariotipo de sangre periférica de alta resolución	Cariotipo de bandas G	15 días
26 NGS Diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías cromosómicas	Next Generation Sequencing	5 días
27 Otras: bajo demanda		

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García

apatigar@unav.es

T. +34 948 255 400

Ext. 82 4257

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 194 700

Ext. 80 3974

CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica (Laboratorio 1.05)

EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada

Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)

cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Genómica Molecular (3-5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
<p>28 Cáncer Colorrectal Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer colorrectal:</p> <ul style="list-style-type: none"> Opción 1 (alto riesgo): <i>APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1</i> y <i>POLE</i>. Opción 2 (completo): <i>APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDKN1B, CHEK2, ENG, EPCAM, EPHX1, FAN1, FLCN, GALNT12, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NFKB1Z, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51D, RPS20, SCG5/GREM1, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53</i> y <i>XRCC4</i>. Opción 3 (Síndrome de Lynch): <i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1</i> y <i>POLE</i>. 	Next Generation Sequencing	25 días
<p>29 Cáncer Gástrico Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer gástrico:</p> <p><i>APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CTNNA1, EPCAM, KIT, MAP3K6, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11</i> y <i>TP53</i>.</p>	Next Generation Sequencing	25 días
<p>30 Cáncer de Mama/Ovario y Ovario Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer de mama/ovario:</p> <ul style="list-style-type: none"> Opción 1 (alto riesgo): <i>ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C</i> y <i>RAD51D</i>. Opción 2 (completo): <i>AKT1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCC, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RINT1, SDHB, SDHD, SMARCA4, STK11, TP53</i> y <i>XRCC2</i>. 	Next Generation Sequencing	25 días
<p>31 Cáncer Pancreático Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer pancreático:</p> <p><i>APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PALLD, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, TSC1, TSC2</i> y <i>VHL</i>.</p>	Next Generation Sequencing	25 días
<p>32 Cáncer de Próstata Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer de próstata:</p> <p><i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2</i> y <i>TP53</i>.</p>	Next Generation Sequencing	25 días
<p>33 Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario:</p> <p>Identificación de predisposición hereditaria a cáncer renal y del tracto urinario:</p> <p><i>BAP1, BUB1B, CEP57, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i> y <i>WT1</i>.</p>	Next Generation Sequencing	25 días
<p>34 Cáncer de Tiroides Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer de tiroides:</p> <p><i>APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53</i> y <i>WRN</i>.</p>	Next Generation Sequencing	25 días
<p>35 Melanoma Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a melanoma:</p> <p><i>BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT</i> y <i>TP53</i>.</p>	Next Generation Sequencing	25 días
<p>36 Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario:</p> <p>Identificación de predisposición hereditaria a paraganglioma feocromocitoma (PGL/PCC):</p> <p><i>EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127</i> y <i>VHL</i>.</p>	Next Generation Sequencing	25 días
<p>37 Síndromes de susceptibilidad a Cáncer (91 genes)</p>	Next Generation Sequencing	25 días

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García
apatigar@unav.es
 T. +34 948 255 400
 Ext. 82 4257

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu
galkorta@unav.es
 T. +34 948 194 700
 Ext. 80 3974

CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica (Laboratorio 1.05)
EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada
 Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es