



---

## PANEL DE NGS PARA **LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA (LLC)**

---

LA LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA (LLC) CONSTITUYE UN TERCIO DE LAS LEUCEMIAS DE ADULTOS EN PAÍSES OCCIDENTALES

---

**H** ENFERMEDADES  
HEMATOLÓGICAS



Universidad  
de Navarra

CIMA LAB  
DIAGNOSTICS

CENTRO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y FENOTÍPICO INTEGRAL  
COMPREHENSIVE GENETIC AND PHENOTYPIC DIAGNOSTIC CENTER



EQUIPO MiSeq, Illumina

## INDICACIÓN

La leucemia linfática crónica (LLC) constituye un tercio de las leucemias de adultos en países occidentales.

Esta prueba incluye la identificación de marcadores genéticos actuales (SNVs, indels y CNV) con valor clínico asociado (Figura 1).

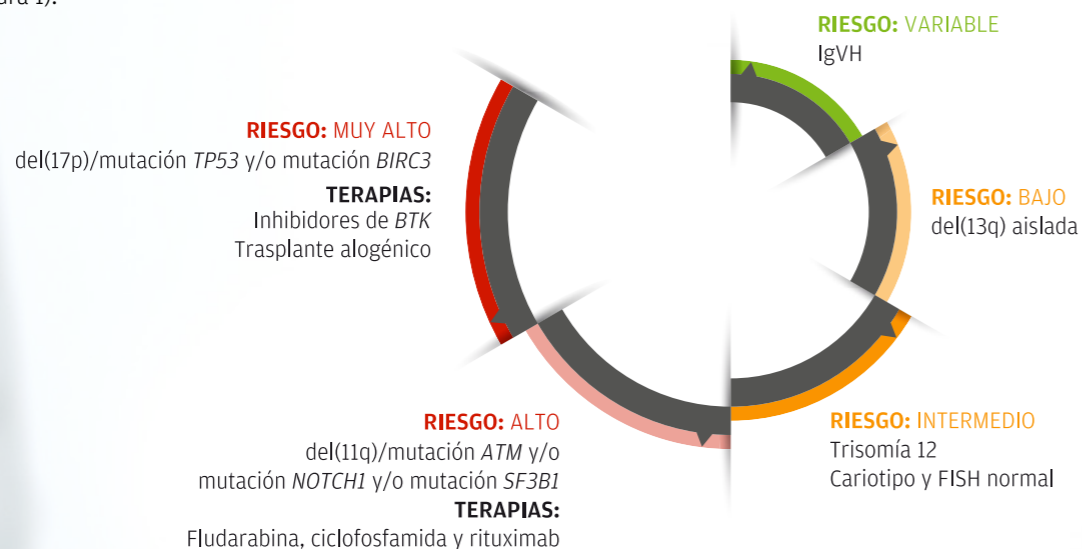
## CARACTERÍSTICAS DEL TEST

Este test es una prueba de secuenciación dirigida a **20 genes relevantes en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de la LLC**, utilizando secuenciación masiva (Next-Generation Sequencing, NGS) con la tecnología Illumina.

**La sensibilidad de esta técnica permite detectar variantes de frecuencia alélica >5% (10% de células clonales).**

**Este estudio incluye el análisis bioinformático e informe clínico** con la descripción de las variantes así como su interpretación y relevancia clínica: valor predictivo (respuesta a tratamiento), pronóstico o potencialmente relevantes para inclusión en ensayos clínicos. **Este test es por tanto una herramienta muy útil a la hora de aplicar medicina personalizada y de precisión.**

FIGURA 1. ESTADO MUTACIONAL, PRONÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LLC.



## GENES EN ESTUDIO

El panel incluye los siguientes marcadores genómicos:

MUTACIONES				CNV
ATM	CHD2	MYD88	RPS15	del(11)(q23)/ATM
BCL2	EGR2	NFKBIE	SAMHD1	Trisomía 12
BIRC3	FBXW7	NOTCH1	SF3B1	del(13)(q14)
BRAF	IKZF3	PAX5 (enhancer)	TP53	del(17)(p13)/TP53
BTK	IRF4	POT1	XPO1	

## DIAGNÓSTICO INTEGRAL DE LLC

CIMA LAB Diagnostics dispone de una amplia cartera de pruebas de diagnóstico genético que incluyen:

- Cariotipo
- FISH: del(11)(q23), trisomía 12, del(13)(q14), del(17)(p13)
- Biología Molecular. Técnicas de análisis genético: detección de mutaciones (BRAF, BTK, MYD88, NOTCH1, SF3B1, y TP53), e hipermutación somática IgVH.

Nuestro laboratorio está certificado por **European Research Initiative on CLL (ERIC)** para la detección de mutaciones en el gen **TP53** mediante secuenciación Sanger.

El laboratorio participa anualmente en los controles de calidad de la **Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)**, y cuenta con miembros acreditados por la **Asociación Española de Genética Humana (AEGH)**.

## REQUISITOS DE LA MUESTRA Y CONDICIONES DE ENVÍO

El estudio puede ser llevado a cabo en:

- Sangre periférica (5mL en EDTA).
  - ADN genómico (consultar condiciones con el laboratorio).
- La hoja de petición y condiciones de envío están disponible en: <http://www.unav.edu/web/cimalab/inicio>

## PLAZO DE RESPUESTA

El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de **20 días laborables** por correo encriptado al facultativo solicitante.

## REFERENCIAS

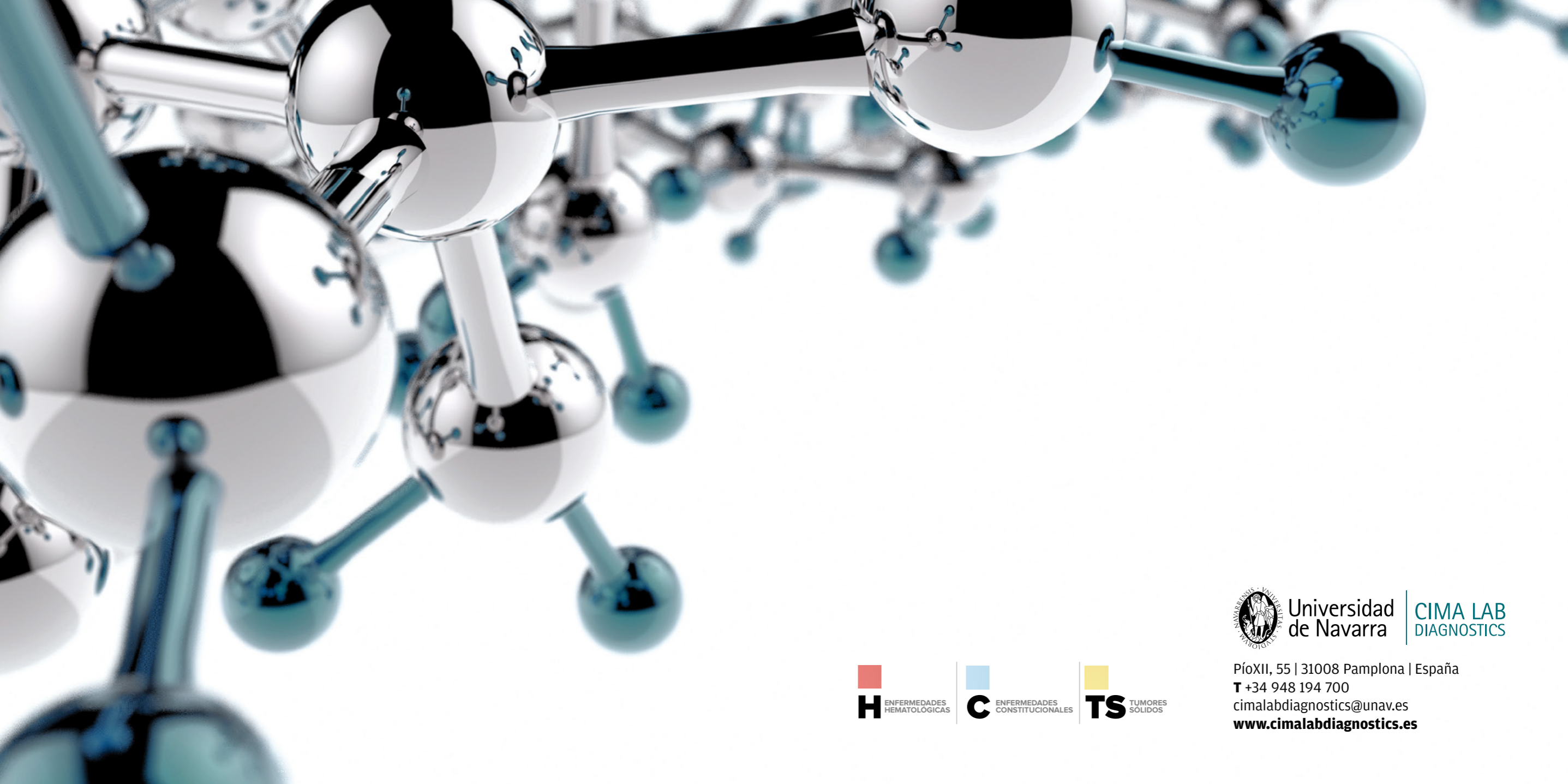
1. BTK-C481S Mediated Resistance to Ibrutinib in Chronic Lymphocytic Leukemia, J Clin Oncol. 2017 PMID: 28418267
2. The molecular pathogenesis of chronic lymphocytic leukaemia, Nat Rev Cancer. 2016 PMID: 26911189
3. Clinical impact of clonal and subclonal TP53, SF3B1, BIRC3, NOTCH1, and ATM mutations in chronic lymphocytic leukemia, Blood. 2016 PMID: 26837699
4. Chronic lymphocytic leukaemia: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up, Ann Oncol. 2015 PMID: 26314781
5. Mutations driving CLL and their evolution in progression and relapse, Nature. 2015 PMID: 26466571
6. Non-coding recurrent mutations in chronic lymphocytic leukaemia, Nature. 2015 PMID: 26200345
7. Genetic abnormalities in chronic lymphocytic leukemia: where we are and where we go, Biomed Res Int. 2014 PMID: 24967369
8. SF3B1 mutations correlated to cytogenetics and mutations in NOTCH1, FBXW7, MYD88, XPO1 and TP53 in 1160 untreated CLL patients, Leukemia. 2014 PMID: 24113472
9. Whole-genome sequencing identifies recurrent mutations in chronic lymphocytic leukaemia, Nature. 2011 PMID: 21642962

### CONTACTO:

Dra. Ma José Calasanz / [mjcal@unav.es](mailto:mjcal@unav.es)  
T. +34 948 19 47 00 (Ext. 1004)  
M +34 677 536 835

### CIMA LAB Diagnostics

**Área de enfermedades hematológicas** (Laboratorio 1.06)  
**EDIFICIO CIMA**, Centro de Investigación Médica Aplicada  
Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)  
[cimalabdiagnostics@unav.es](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)



Universidad  
de Navarra

CIMA LAB  
DIAGNOSTICS

PíoXII, 55 | 31008 Pamplona | España

T +34 948 194 700

cimalabdiagnostics@unav.es

[www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)

**H** ENFERMEDADES  
HEMATOLÓGICAS

**C** ENFERMEDADES  
CONSTITUCIONALES

**TS** TUMORES  
SÓLIDOS