

TS - Panel de NGS Childhood: 203 Genes

Biomarcadores con validez clínica en tumores sólidos pediátricos

Genes con valor diagnóstico, pronóstico, predicción de respuesta al tratamiento o de inclusión en ensayos clínicos

CÁNCER PEDIÁTRICO

El cáncer infantil y en jóvenes es diferente al de los adultos. Las alteraciones genéticas que caracterizan a estos tumores malignos son diferentes de las de los cánceres de adultos, por lo que se necesitan pruebas de diagnóstico, de valor pronóstico y predicción de respuesta a tratamientos diferentes a los utilizados para el tratamiento del cáncer en adultos.

Ventajas del panel de NGS OncoPrint Childhood Research Assay

El panel de NGS OncoPrint Childhood Research Assay es un panel diseñado para diversos tipos de cáncer infantil, incluidos las leucemias, los tumores cerebrales, los sarcomas y un grupo diverso de tumores sólidos. Se analiza el tanto el ADN como el ARN, permitiendo detectar mutaciones puntuales, fusiones y amplificaciones en numerosos genes.

Panel de NGS OncoPrint Childhood Research Assay incluye el análisis de 203 genes de la siguiente forma:

1. Mutaciones puntuales e indels relevantes en los siguientes genes: *ABL1, ABL2, ALK, ACVR1, AKT1, ASXL1, ASXL2, BRAF, CALR, CBL, CCND3, CCR5, CDK4, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTNNB1, DAXX, DNMT3A, EGFR, EP300, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FASLG, FBXW7, FGFR2, FGFR3, FLT3, GATA2, GNAQ, H3F3A, HDAC9, , HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM4C, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, MPL, MSH6, MTOR, NCOR2, NOTCH1, NPM1, NRAS, NT5C2, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, PPM1D, PTPN11, RAF1, RET, RHOA, SETBP1, SETD2, SH2B3, SH2D1A, SMO, STAT3, STAT5B, TERT, TPMT, USP7 y ZMYM3.*

2. Mutaciones puntuales e indels en la secuencia codificante completa de los siguientes genes: *APC, ARID1A, ARID1B, ATRX, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CHD7, CRLF1, DDX3X, DICER1, EBF1, EED, FAS, GATA1, GATA3, GNA13, ID3, IKZF1, KDM6A, KMT2D, MYOD1, NF1, NF2, PHF6, PRPS1, PTCH1, PTEN, RB1, RUNX1, SMARCA4, SMARCB1, SOCS2, SUFU, SUZ12, TCF3, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WHSC1, WT1 y XIAP.*

3. Cambios en el número de copias de los siguientes genes: *ALK, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, ERBB3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GLI1, GLI2, IGF1R, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCN, PDGFRA y PIK3CA.*

4. Translocaciones/fusiones génicas de los siguientes genes: *ABL1, ABL2, ALK, BCL11B, BCOR, BCR, BRAF, CAMTA1, CCND1, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DUSP22, EGFR, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOSB, FUS, GLI1, GLIS2, HMGA2, JAK2, KAT6A, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LMO2, MAML2, MAN2B1, MECOM, MEF2B, MET, MKL1, MLLT10, MN1, MYB, MYBL1, MYH11, MYH9, NCOA2, NCOR1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH4, NPM1, NR4A3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUP214, NUP98, NUTM1, NUTM2B, PAX3, PAX5, PAX7, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PLAG1, RAF1, RANBP17, RECK, RELA, RET, ROS1, RUNX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTF, USP6, WHSC1, YAP1, ZMYND11 y ZNF384.*

5. Cambios en la expresión de los siguientes genes: *BCL2, BCL6, FGFR1, FGFR4, IGF1R, MET, MYCN, MYC* y *TOP2A*.

Tipo de muestra

Dos tubos eppendorf por caso con 4-5 cortes de 5 micras cada uno (con porcentaje de tumor >50%).

La muestra será enviada junto con la hoja de petición disponible en: <http://www.cimalabdiagnostics.es>

Plazo de respuesta

El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de 15 días hábiles por correo encriptado al facultativo solicitante.

Contacto:

Dr. Gorka Alkorta
galkorta@unav.es

Dra. Ana Patiño
apatigar@unav.es

Lab. 1.05 Enfermedades de Tumores sólidos y hereditarios
Edificio CIMA
Avda. Pío XII 55
31008 Pamplona, Navarra
Tlfno: +34 948 194700