



**GENÉTICA:
ÁREA DE ENFERMEDADES
ONCOLÓGICAS
(TUMORES SÓLIDOS)**

FECHA DE OBTENCIÓN

CÓDIGO MUESTRA

NÚMERO BIOPSIA

A RELLENAR POR EL PETICIONARIO

FECHA DE RECEPCIÓN

ID PACIENTE

NÚMERO DE PETICIÓN

A RELLENAR POR CIMA LAB DIAGNOSTICS

SOLICITUD DE ANÁLISIS GENÉTICO

DATOS DEL PACIENTE

APELLIDOS:	<input type="text"/>	ETIQUETA OPCIONAL
NOMBRE:	<input type="text"/>	
FECHA DE NACIMIENTO:	SEXO: <input type="checkbox"/> HOMBRE <input type="checkbox"/> MUJER	
Nº REFERENCIA EXTERNO:	<input type="text"/>	

DATOS DEL PETICIONARIO

HOSPITAL:	<input type="text"/>
DR./DRA.:	<input type="text"/>
UNIDAD/SERVICIO:	<input type="text"/>
EMAIL:	<input type="text"/>
DIRECCIÓN:	<input type="text"/>
CIUDAD:	<input type="text"/>
TELÉFONO:	CIF: <input type="text"/>

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS RELEVANTES PARA EL ESTUDIO (datos clínicos, posible diagnóstico, etc.)

DATOS DE LA MUESTRA: TUMORES SÓLIDOS

TIPO DE MUESTRA: TEJIDO TUMORAL PARAFINADO TEJIDO TUMORAL FRESCO EXTENSIÓN
 OTROS (especificar)

OBSERVACIONES SOBRE LA MUESTRA:

DATOS DEL ESTUDIO GENÉTICO SOLICITADO (cartera de pruebas en el reverso)

ESTUDIO SOLICITADO:

MUTACIÓN FAMILIAR (SI PROCEDE):

DECLARACIÓN DE EXISTENCIA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Declaro que el paciente identificado en esta solicitud conoce los datos incluidos en la misma y ha firmado el consentimiento informado para la realización de este estudio genético y que éste ha sido incluido en su historia clínica.

Firma del facultativo:

Fecha:

DECLARACIÓN DE BIOBANCO

Se adjunta hoja de consentimiento para la donación de datos y muestras para su uso en investigación:

SÍ NO

(Enviar sólo la tercera página del consentimiento informado de donación de datos y muestras)

Todos los datos de carácter personal que aparecen en este formulario, así como los resultados de los análisis, quedarán archivados en un fichero bajo la responsabilidad de CIMA LAB Diagnostics. De conformidad con la legislación vigente, todas las personas reseñadas en este documento podrán ejercer su derecho de oposición, acceso, rectificación y cancelación, mediante correo electrónico a la siguiente dirección: cimalabdiagnostics@unav.es

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. 81 1032

ENVIAR A:

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 ONCOLÓGICAS (TUMORES SÓLIDOS)

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2016-17 / PLAZO DE ENTREGA: variable, consultar. Estas pruebas pueden ampliarse bajo demanda

Biomarcadores. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)	Técnica
1 <i>BRAF</i> , codones 464, 466, 469 y 600	Pirosecuenciación
2 <i>c-KIT</i> , mutación en exones 9, 11, 13 y 17	Secuenciación Sanger
3 <i>EGFR</i> VIII	RT-PCR
4 <i>EGFR</i> , mutación en exones 18-21	PCR tiempo real
5 <i>IDH1</i> , mutación en exón 4	PNA Clamp
6 RAS Fase 1: <i>KRAS</i> , mutación codones 12, 13 y 61	Pirosecuenciación
7 RAS Fase 2: Mutación codones 61, 117, 146 de <i>KRAS</i> y 12, 13, 61, 117 y 146 de <i>NRAS</i>	Pirosecuenciación
8 Metilación del promotor de <i>MGMT</i>	Pirosecuenciación
9 Mutaciones genes <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> NGS. Panel de Cáncer <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> , para la identificación de alteraciones en los genes <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> para orientar el tratamiento con inhibidores de PARP	Next Generation Sequencing
10 Panel Oncomine: mutaciones, CNVs y reordenamientos NGS. Panel de Cáncer Oncomine Focus Assay , identificación de alteraciones: mutaciones, amplificaciones y traslocaciones en 52 genes con valor predictivo o pronóstico en tumores de adultos	Next Generation Sequencing
11 Hot Spot Cancer Panel, mutación 50 genes de cáncer NGS. Panel de Cáncer Ion AmpliSeq HotSpot™ v2 , identificación de mutaciones en 50 genes frecuentemente alterados y potencialmente accionables o con valor pronóstico en tumores de adultos	Next Generation Sequencing
12 <i>PDGFRA</i> , mutación en exones 10, 12, 14 y 18	Secuenciación Sanger
13 <i>PIK3CA</i> , mutación en exones 9 y 20	Secuenciación Sanger
14 <i>TP53</i> , mutación	Secuenciación Sanger
15 Inestabilidad de microsatélites (MSI), panel de Bethesda para Síndrome de Lynch/Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (HNPCC)	Análisis de fragmentos
16 LOH 10q23 (Región <i>PTEN</i>)	Análisis de fragmentos
17 LOH 1p y 19q	Análisis de fragmentos

Biomarcadores. Citogenética (tejido incluido en parafina, citología)	Técnica
18 FISH 1p y 19q	FISH (2 sondas)
19 FISH <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)
20 FISH <i>CHOP</i>	FISH (1 sonda)
21 FISH <i>COL1A1-PDGFB</i>	FISH (1 sonda)
22 FISH <i>EGFR</i> (7p)	FISH (1 sonda)
23 FISH <i>ERBB2</i>	FISH (1 sonda)
24 FISH <i>EWSR1</i>	FISH (1 sonda)
25 FISH <i>FOXO1</i>	FISH (1 sonda)
26 FISH <i>FUS</i>	FISH (1 sonda)
27 FISH para melanoma (<i>RREB1</i> , <i>MYB</i> , <i>CCND1</i> , <i>CEP6</i>)	FISH (4 sondas)
28 FISH <i>ROS1</i>	FISH (1 sonda)
29 FISH <i>SYT</i>	FISH (1 sonda)
30 FISH <i>TFE3</i>	FISH (1 sonda)
31 HPV, genotipo	Hibridación

Otros	Técnica
32 <i>UGT1A1</i> *28, tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger
33 <i>TYMS</i> (repetición 28 pb) + <i>DPD</i> (IVS14+1 G>A) + <i>MTHFR</i> (c.C677T), tratamiento fluoropirimidinas (5-FU)	Varios
34 Estudio dirigido de mutaciones	Secuenciación Sanger
35 Extracción de DNA de sangre periférica, médula ósea, tejido incluido en parafina o citología, saliva, raspado/hisopo bucal	
36 Extracción de RNA de sangre periférica, médula ósea, tejido incluido en parafina o citología	

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. 81 1032

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