



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS (LAB. 1.06)

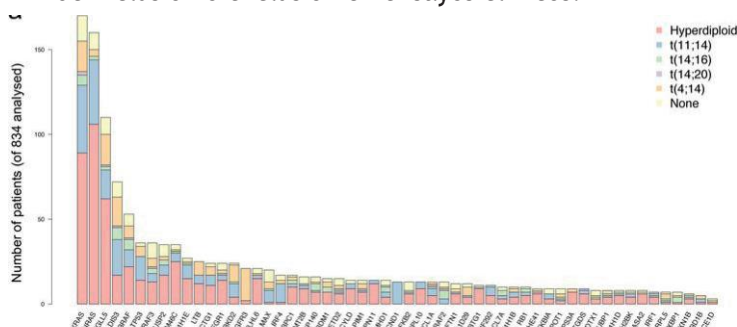
PANEL DE MUTACIONES EN MIELOMA MÚLTIPLE (MM) (38 GENES)

¿Qué son los paneles de genes de NGS?

Un panel de genes de Next Generation Sequencing (NGS) es un estudio genómico dirigido, en el que se analizan genes relevantes para la patología a estudiar.

¿Por qué utilizar un panel de genes?

El mieloma múltiple es una enfermedad muy heterogénea. La realización de un panel de NGS permite la caracterización mutacional del paciente, analizando genes con valor diagnóstico o pronóstico, predictores de respuesta a tratamiento y/o de criterio de inclusión o exclusión en ensayos clínicos.



Modificada de Genomic landscape and chronological reconstruction of driver events in multiple myeloma. Nat Commun 2019. doi: 10.1038/s41467-019-11680-1. F Maura et al.

¿Qué ventajas tiene este panel?

Este panel está diseñado para analizar las variantes puntuales (SNVs) y pequeñas inserciones y deleciones (INDELs) de genes relevantes en MM.

Gracias a la gran profundidad obtenida en la secuenciación (>1000X), se pueden detectar variantes con una frecuencia alélica > 5%.

El panel de mutaciones de Mieloma Múltiple incluye 38 genes (regiones completas o hotspots) para detectar SNVs e INDELs.

(1) Genes completos: ACTG1, ATM, BIRC2, CCND1, CDKN1B, CRBN, CYLD, DIS3, DUSP2, EGR1, FAM46C, FAT3, FGFR3, HIST1H1E, HUWE1, IRF4, KLHL6, KRAS, LTB, MAF, MAX, NF1, NFKB2, PRKD2, PTPN11, RAS2, RB1, ROBO1, SP140, TP53, TRAF2, TRAF3, UBR5, ZFHX4, ZNF292.

(2) Regiones de hotspots: BRAF, NRAS, PRDM1.

Tipo de muestra

La muestra requerida para esta prueba son **5-10ml de médula ósea con EDTA**. Para la realización del panel es necesario realizar la selección de células plasmáticas mielomatosas (CD138+). Para otros tipos de muestra, consultar con el laboratorio.

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

Plazo de respuesta

El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de 30 días hábiles. Para casos urgentes consultar con el laboratorio.

CONTACTO:

Dra. María José Calasanz

mjcal@unav.es

T. +34 948 19 47 00 (Ext. 811004)

M. +34 677 536 835

Dña. María José Larráyz

mjlarra@unav.es

T. +34 948 19 47 00 (Ext. 811016)

CIMA LAB Diagnostics

Genética: 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 / www.cimalabdiagnostics.es