



## **PANEL DE NGS** PARA LA IDENTIFICACIÓN DE BIOMARCADORES CON VALIDEZ CLÍNICA EN TUMORES SÓLIDOS

CÁNCER DE PULMÓN, MAMA, PÁNCREAS, MELANOMA, COLORRECTAL Y TUMORES DE ORIGEN DESCONOCIDO

**52 GENES ACCIONABLES**

**TS** TUMORES SÓLIDOS



Universidad  
de Navarra

CIMA LAB  
DIAGNOSTICS

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



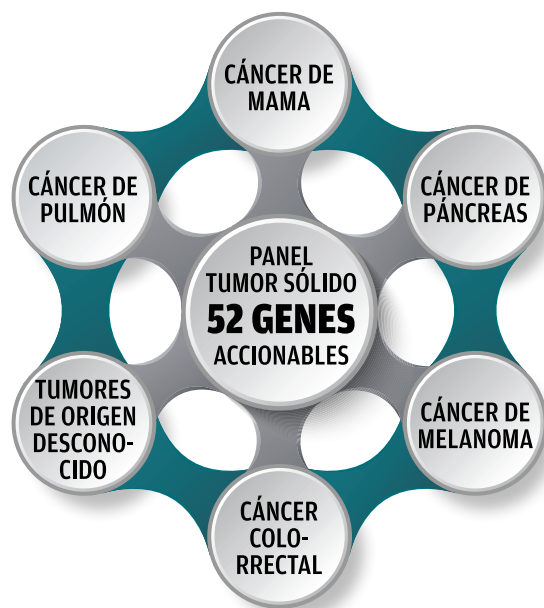
## INDICACIÓN

Esta prueba incluye la identificación de los marcadores genéticos actuales (SNPs, indels, CNVs y reordenamientos) relacionados con la respuesta a determinados tratamientos en los tumores sólidos: **cáncer de pulmón, mama, páncreas, melanoma, colorrectal**, así como **tumores de origen desconocido**. Es también una herramienta útil a la hora de establecer la identidad entre tumores sincrónicos o su relación (tumor primario vs metástasis).

## CARACTERÍSTICAS DEL TEST

Este test es una prueba de secuenciación dirigida a **52 genes accionables relevantes en los tumores sólidos**, por tratamientos o participación en ensayos clínicos, mediante el uso de secuenciación masiva (NGS, Next Generation Sequencing), facilitando **el diagnóstico, pronóstico y predicción de respuesta** al tratamiento en cada paciente de forma individual.

La cobertura del enriquecimiento que se realiza y la profundidad de secuenciación con PGM Ion Torrent (Thermo Fisher) permiten identificar poblaciones tumorales presentes incluso al 5%. El análisis incluye el estudio bioinformático e **informe clínico** con la descripción de las mutaciones así como su **interpretación y relevancia clínica**: valor predictivo (respuesta a tratamiento), pronóstico o potencialmente relevantes para su inclusión en ensayos clínicos.



## GENES EN ESTUDIO

El panel incluye el análisis de los genes de la siguiente forma:

- Mutaciones (SNPs/indels)** en los siguientes genes: *AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNA1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR2, FGFR3, GNA11, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO*.
- Cambios de copias/amplificación**, CNVs en los siguientes genes: *ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA*.
- Reordenamientos** (traslocaciones/fusiones) en los siguientes genes: *ABL1, AKT3, ALK, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1*.

## REFERENCIAS

Paasinen-Sohns A, Koelzer VH, Frank A, Schafroth J, Gisler A, Sachs M, et al. Single-Center Experience with a Targeted Next Generation Sequencing Assay for Assessment of Relevant Somatic Alterations in Solid Tumors. *Neoplasia*. 2017;19(3):196-206.

Hovelson DH, McDaniel AS, Cani AK, Johnson B, Rhodes K, Williams PD, et al. Development and validation of a scalable next-generation sequencing system for assessing relevant somatic variants in solid tumors. *Neoplasia*. 2015;17(4):385-99.

### CONTACTO:

**Dra. Ana Patiño García**  
[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)  
**T. +34 948 255 400**  
 Ext. 82 4257

**Dr. Gorka Alkorta-Aranburu**  
[galkorta@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)

## REQUISITOS DE LA MUESTRA Y CONDICIONES DE ENVÍO

El estudio puede ser llevado a cabo en cualquier tipo de muestra tumoral de la que sea posible extraer DNA y/o RNA con los siguientes requisitos:

- **Citología líquida fijada**: volumen mínimo: 500µL
- **Extensiones citológicas**: mínimo dos en portas convenientemente protegidos en recipientes de plástico para evitar su rotura.
- **Tejido parafinado**: mínimo 6 cortes de 5 µm
- **Tejido congelado**: contactar con el laboratorio para determinar las condiciones de envío.
- **Ácidos nucleicos**: en caso de disponer ADN y ARN extraídos ponerse en contacto con el laboratorio.

La muestra será enviada junto con la hoja de petición 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 **15 días laborables** por correo encriptado al facultativo solicitante.





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