



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2017 / PLAZO DE ENTREGA: variable, consultar. Estas pruebas pueden ampliarse bajo demanda.

Genética molecular (3 - 5 ml de sangre periférica con EDTA)	Técnica
1 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP/Síndrome de Lynch), mutaciones <i>MLH1</i>	Secuenciación Sanger
2 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP/Síndrome de Lynch), mutaciones <i>MSH2</i>	Secuenciación Sanger
3 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP/Síndrome de Lynch), mutaciones <i>MSH6</i>	Secuenciación Sanger
4 Cáncer de mama/ovario hereditario, delección/duplicación <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i>	MLPA
5 Cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH), mutaciones <i>CDH1</i>	Secuenciación Sanger
6 Distonía de torsión temprana (<i>DYT1</i>), <i>TOR1A</i> (delección c.907_909delGAG)	Secuenciación Sanger
7 Fibrosis quística, IVS8-Tn (poli-T) y las 50 mutaciones más frecuentes en el gen <i>CFTR</i>	Secuenciación Sanger
8 Frágil X, expansión CGG gen <i>FMR1</i>	Análisis de fragmentos
9 Hipoacusia mitocondrial, sensibilidad a aminoglucósidos, mutación A1555G, 12S rRNA	Secuenciación Sanger
10 Hipoacusia, mutación <i>GJB2</i> y delección <i>GJB6</i>	Secuenciación Sanger
11 Leiomiomatosis hereditaria y cáncer renal (def. fumarato hidratasa), mutaciones <i>FH</i>	Secuenciación Sanger
12 Melanoma familiar, mutaciones <i>CDKN2A</i> (p16INK4)	Secuenciación Sanger
13 Neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1), mutaciones <i>MEN1</i>	Secuenciación Sanger
14 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2), mutaciones <i>RET</i> (exones 8, 10, 11, 13-16)	Secuenciación Sanger
15 Poliposis adenomatosa colorrectal autosómica recesiva, mutaciones <i>MUTYH</i> (exones 7 y 13)	Secuenciación Sanger
16 Poliposis adenomatosa familiar (PAF) autosómica dominante, mutaciones <i>APC</i>	Secuenciación Sanger
17 Síndrome de Cowden y <i>PTEN</i> Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS), mutaciones <i>PTEN</i>	Secuenciación Sanger
18 Von Hippel Lindau, mutaciones <i>VHL</i>	Secuenciación Sanger
19 UGT1A1*28, toxicidad a tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger
20 <i>TYMS</i> (repetición 28 pb) + <i>DPD</i> (IVS14+1 G>A) + <i>MTHFR</i> (c.C677T), toxicidad a tratamiento fluoropirimidinas (5-FU)	Varios
21 Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger
22 Otras: bajo demanda	

Citogenética y Citogenómica (3-5 ml de sangre periférica)	Técnica
23 Array CGH 60K postnatal	Array CGH
24 Autismo Array CGH 180K	Array CGH
25 Cariotipo de sangre periférica de alta resolución	Cariotipo de bandas G
26 NGS Diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías cromosómicas	Next Generation Sequencing
27 FISH Síndrome de Angelman	FISH (1 sonda)
28 FISH Síndrome de Di George	FISH (1 sonda)
29 FISH Síndrome de Miller-Dieker	FISH (1 sonda)
30 FISH Síndrome de Prader Willi	FISH (1 sonda)
31 FISH Síndrome de Williams	FISH (1 sonda)
32 Otros: bajo demanda	

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. 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 / www.cimalabdiagnostics.es

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Genómica Molecular (3-5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica
<p>33 Cáncer Colorrectal Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer colorrectal:</p> <ul style="list-style-type: none"> Opción 1 (alto riesgo): <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, POLE, POLD1, APC, MUTYH.</i> Opción 2 (completo): <i>APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDKN1B, CHEK2, ENG, EPCAM, EPHX1, FAN1, FLCN, GALNT12, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NFKB1Z, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51D, RPS20, SCG5/GREMI, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53 y XRCC4.</i> Opción 3 (Síndrome de Lynch): <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, POLE y POLD1.</i> 	Next Generation Sequencing
<p>34 Cáncer Gástrico Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer gástrico:</p> <p><i>APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CTNNA1, EPCAM, KIT, MAP3K6, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11 y TP53.</i></p>	Next Generation Sequencing
<p>35 Cáncer de Mama/Ovario y Ovario Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer de mama/ovario:</p> <ul style="list-style-type: none"> Opción 1 (alto riesgo): <i>ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C y RAD51D.</i> Opción 2 (completo): <i>AKT1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCC, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RINT1, SDHB, SDHD, SMARCA4, STK11, TP53 y XRCC2.</i> 	Next Generation Sequencing
<p>36 Cáncer Pancreático Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer pancreático:</p> <p><i>APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PALLD, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, TSC1, TSC2 y VHL.</i></p>	Next Generation Sequencing
<p>37 Cáncer de Próstata Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer de próstata:</p> <p><i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2 y TP53.</i></p>	Next Generation Sequencing
<p>38 Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario:</p> <p>Identificación de predisposición hereditaria a cáncer renal y del tracto urinario:</p> <p><i>BAP1, BUB1B, CEP57, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL y WT1.</i></p>	Next Generation Sequencing
<p>39 Cáncer de Tiroides Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a cáncer de tiroides:</p> <p><i>APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53 y WRN.</i></p>	Next Generation Sequencing
<p>40 Melanoma Hereditario: Identificación de predisposición hereditaria a melanoma:</p> <p><i>BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT y TP53.</i></p>	Next Generation Sequencing
<p>41 Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario:</p> <p>Identificación de predisposición hereditaria a paraganglioma feocromocitoma (PGL/PCC):</p> <p><i>EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 y VHL.</i></p>	Next Generation Sequencing
<p>42 Síndromes de susceptibilidad a Cáncer (91 genes)</p>	Next Generation Sequencing

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. 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 / www.cimalabdiagnostics.es