

GENÉTICA: ÁREA DE TUMORES SÓLIDOS

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2018 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Biomarcadores. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)	Técnica	Plazo
1 Mutaciones <i>BRAF</i> (codones 464, 466, 469 y 600)	Pirosecuenciación	10 días
2 Mutaciones <i>c-KIT</i> (exones 9, 11, 13 y 17)	Secuenciación Sanger	10 días
3 Mutaciones <i>EGFR</i> (exones 18, 19, 20 y 21)	PCR tiempo real	10 días
4 Mutaciones <i>IDH1</i> e <i>IDH2</i> exón 4	Secuenciación Sanger	10 días
5 Mutaciones <i>RAS</i> Fase 1: <i>KRAS</i> (codones 12, 13 y 61)	Pirosecuenciación	10 días
6 Mutaciones <i>RAS</i> Fase 2: <i>KRAS</i> (codones 61, 117, 146) y <i>NRAS</i> (codones 12 ,13, 61, 117 y 146)	Pirosecuenciación	10 días
7 Metilación del promotor de <i>MGMT</i>	Pirosecuenciación	10 días
8 NGS Panel mutaciones <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> : sensibilidad a inhibidores de PARP	Next Generation Sequencing	15 días
9 Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en tumores sólidos Mutaciones, amplificaciones y reordenamientos en genes con valor clínico: <ul style="list-style-type: none"> • Mutaciones: <i>AKT1</i>, <i>ALK</i>, <i>AR</i>, <i>BRAF</i>, <i>CDK4</i>, <i>CTNNB1</i>, <i>DDR2</i>, <i>EGFR</i>, <i>ERBB2</i>, <i>ERBB3</i>, <i>ERBB4</i>, <i>ESR1</i>, <i>FGFR2</i>, <i>FGFR3</i>, <i>GNA11</i>, <i>GNAQ</i>, <i>HRAS</i>, <i>IDH1</i>, <i>IDH2</i>, <i>JAK1</i>, <i>JAK2</i>, <i>JAK3</i>, <i>KIT</i>, <i>KRAS</i>, <i>MAP2K1</i>, <i>MAP2K2</i>, <i>MET</i>, <i>MTOR</i>, <i>NRAS</i>, <i>PDGFRA</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>RAF1</i>, <i>RET</i>, <i>ROS1</i> y <i>SMO</i>. • Cambios de copias/amplificación, CNVs: <i>ALK</i>, <i>AR</i>, <i>BRAF</i>, <i>CCND1</i>, <i>CDK4</i>, <i>CDK6</i>, <i>EGFR</i>, <i>ERBB2</i>, <i>FGFR1</i>, <i>FGFR2</i>, <i>FGFR3</i>, <i>FGFR4</i>, <i>KIT</i>, <i>KRAS</i>, <i>MET</i>, <i>MYC</i>, <i>MYCN</i>, <i>PDGFRA</i> y <i>PIK3CA</i>. • Traslocaciones/fusiones: <i>ABL1</i>, <i>AKT3</i>, <i>ALK</i>, <i>AXL</i>, <i>BRAF</i>, <i>EGFR</i>, <i>ERBB2</i>, <i>ERG</i>, <i>ETV1</i>, <i>ETV4</i>, <i>ETV5</i>, <i>FGFR1</i>, <i>FGFR2</i>, <i>FGFR3</i>, <i>MET</i>, <i>NTRK1</i>, <i>NTRK2</i>, <i>NTRK3</i>, <i>PDGFRA</i>, <i>PPARG</i>, <i>RAF1</i>, <i>RET</i> y <i>ROS1</i>. 	Next Generation Sequencing	15 días
10 Mutaciones <i>PDGFRA</i> (exones 10, 12, 14 y 18)	Secuenciación Sanger	10 días
11 Mutaciones <i>PIK3CA</i> (exones 9 y 20)	Secuenciación Sanger	10 días
12 Mutaciones <i>TP53</i>	Secuenciación Sanger	10 días
13 Mutación Histona 3 (mutación gen <i>H3F3A</i> p.K27, p.G34) e Histona 1 (mutación gen <i>HIST1H3B</i> p.K27)	Secuenciación Sanger	10 días
14 Inestabilidad de microsátélites (MSI), panel de Bethesda para Síndrome de Lynch/CCHNP	Análisis de fragmentos	10 días
15 LOH 10q23 (región <i>PTEN</i>)	Análisis de fragmentos	10 días
16 LOH 1p y 19q	Análisis de fragmentos	10 días
17 Otros: bajo demanda		

Biomarcadores en Biopsia Líquida (10 ml de sangre periférica en EDTA). Mensajería 24 h.	Técnica	Plazo
18 Mutación p.V600E del gen <i>BRAF</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	10 días
19 Mutación p.T790M del gen <i>EGFR</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	10 días

Otros	Técnica	Plazo
20 Extracción de DNA (SP, MO, tejido incluido en parafina o citología, saliva, raspado/hisopo bucal)	Extracción ADN	10 días
21 Extracción de RNA (SP, MO, tejido incluido en parafina o citología, saliva, raspado/hisopo bucal)	Extracción ARN	10 días

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