



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2018-2019 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Genética Molecular (5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
<i>Todos los paneles de NGS incluyen análisis de mutaciones, SNPs, indels y CNVs</i>		
1 Síndromes de susceptibilidad a Cáncer (91 genes):	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> APC, AKT1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEP57, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DIS3L2, EGLN1, ENG, EPCAM, EPHX1, FAM175A, FAN1, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, MAP3K6, MAX, MC1R, MEN1, MET, MTF, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NFKB1Z, NTHL1, PALB2, PALLD, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKARIA, PRSS1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RINT1, RPS20, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SPINK1, STK11, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2 y XRCC4. 		
2 Cáncer Colorrectal Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> 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/GREM1, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53 y XRCC4. 		
3 Cáncer de Mama/Ovario y Ovario Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> 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. 		
4 Cáncer Gástrico Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> 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. 		
5 Cáncer Pancreático Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> 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. 		
6 Cáncer de Próstata Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2 y TP53. 		
7 Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> 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. 		
8 Cáncer de Tiroides Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKARIA, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53 y WRN. 		
9 Melanoma Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MTF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT y TP53. 		
10 Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 y VHL. 		

* Secuenciación por NGS de alguno de los genes incluidos en la prueba 1, consultar con el laboratorio

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	Plazo
11 Test Farmacogenómico OneOme	Varios	15 días
12 UGT1A1*28, toxicidad a tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger	10 días
13 <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	10 días
14 Fibrosis quística, IVS8-Tn (poli-T) y las 50 mutaciones más frecuentes en el gen <i>CFTR</i>	Secuenciación Sanger	20 días
15 Frágil X, expansión CGG gen <i>FMR1</i>	PCR Tiempo real	20 días
16 Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger	15 días
17 Otras: bajo demanda	Varios	

Citogenética y Citogenómica (Consultar tipo de muestra requerida con el laboratorio)	Técnica	Plazo
18 Array CGH 60K postnatal	Array CGH	15 días
19 Autismo Array CGH 180K	Array CGH	20 días
20 Cariotipo de sangre periférica de alta resolución	Cariotipo, bandas G	15 días
21 Diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías cromosómicas	Next Generation Sequencing	7 días
22 Otras: 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