

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2019-2020 / 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 hereditaria a Cáncer (91 genes):	Next Generation Sequencing	25 días
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, MITF, 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
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
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
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
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
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
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
APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKARIA, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53 y WRN.		
9 Melanoma Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT y TP53.		
10 Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 y VHL.		
* Secuenciación por NGS de un gen incluido en la prueba 1	Next Generation Sequencing	25 días
* Secuenciación por NGS de dos genes incluidos en la prueba 1	Next Generation Sequencing	25 días
* Secuenciación por NGS de tres genes incluidos en la prueba 1	Next Generation Sequencing	25 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



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 TYMS (repetición 28 pb) + DPD (IVS14+1 G>A) + MTHFR (c.C677T), toxicidad a tratamiento fluoropirimidinas (5-FU)	Varios	10 días
14 Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger	15 días
15 Otras: bajo demanda	Varios	

Citogenética y Citogenómica (Consultar tipo de muestra requerida con el laboratorio)	Técnica	Plazo
16 Cariotipo de sangre periférica de alta resolución	Cariotipo, bandas G	15 días
17 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