



Universidad
de Navarra

CIMA LAB
DIAGNOSTICS

**GENÉTICA:
ÁREA DE ENFERMEDADES
ONCOLÓGICAS
(TUMORES SÓLIDOS)**

FECHA DE OBTENCIÓN

CÓDIGO MUESTRA

NÚMERO BIOPSIA

A RELLENAR POR EL PETICIONARIO

FECHA DE RECEPCIÓN

ID PACIENTE

NÚMERO DE PETICIÓN

A RELLENAR POR CIMA LAB DIAGNOSTICS

SOLICITUD DE ANÁLISIS GENÉTICO

DATOS DEL PACIENTE

APELLIDOS:

ETIQUETA OPCIONAL

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO:

SEXO: ☐ HOMBRE ☐ MUJER

Nº REFERENCIA EXTERNO:

DATOS DEL PETICIONARIO

HOSPITAL:

DR./DRA.:

UNIDAD/SERVICIO:

EMAIL:

DIRECCIÓN:

CIUDAD:

TELÉFONO:

CIF:

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS RELEVANTES PARA EL ESTUDIO (datos clínicos, posible diagnóstico, etc.)

DATOS DE LA MUESTRA: TUMORES SÓLIDOS

TIPO DE MUESTRA:

☐ TEJIDO TUMORAL PARAFINADO ☐ TEJIDO TUMORAL FRESCO ☐ EXTENSIÓN
☐ OTROS (especificar)

OBSERVACIONES SOBRE LA MUESTRA:

DATOS DEL ESTUDIO GENÉTICO SOLICITADO (cartera de pruebas en el reverso)

ESTUDIO SOLICITADO:

MUTACIÓN FAMILIAR (SI PROCEDE):

DECLARACIÓN DE EXISTENCIA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Declaro que el paciente identificado en esta solicitud conoce los datos incluidos en la misma y ha firmado el consentimiento informado para la realización de este estudio genético y que éste ha sido incluido en su historia clínica.

Firma del facultativo:

Fecha:

DECLARACIÓN DE BIOBANCO

Se adjunta hoja de consentimiento para la donación de datos y muestras para su uso en investigación:

☐ SÍ ☐ NO

(Enviar sólo la tercera página del consentimiento informado de donación de datos y muestras)

Todos los datos de carácter personal que aparecen en este formulario, así como los resultados de los análisis, quedarán archivados en un fichero bajo la responsabilidad de CIMA LAB Diagnostics, con la finalidad de prestar los servicios indicados.

Los datos proporcionados se conservarán mientras se mantenga la relación contractual o durante los plazos previstos por la legislación específica. Los datos no se cederán a terceros salvo en los casos en que exista una obligación legal.

De conformidad con la legislación vigente, todas las personas reseñadas en este documento podrán ejercer su derecho de oposición, acceso, rectificación, supresión, limitación del tratamiento, oposición y portabilidad de los datos, mediante correo electrónico a la siguiente dirección: cimalabdiagnostics@unav.es

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

ENVIAR A:

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 TUMORES SÓLIDOS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2019-2020 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Biomarcadores en Biopsia Sólida. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)	Técnica	Plazo
1 Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en tumores sólidos. Mutaciones, cambio de copias y reordenamientos en 161 genes con valor clínico: Mutaciones puntuales en hotspots: AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AXL, BRAF, BTK, CBL, CCND1, CDK4, CDK6, CHEK2, CSF1R, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB3, ERBB2, ERBB4, ERCC2, ESR1, EZH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FOXL2, GATA2, GNAI1, GNAQ, GNAS, H3F3A, HIST1H3B, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KNSTRN, KRAS, MAGOH, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAPK1, MAX, MDM4, MED12, MET, MTOR, MYC, MYCN, MYD88, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPP2R1A, PTPN11, RAC1, RAF1, RET, RHEB, RHOA, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMO, SPOP, SRC, STAT3, TERT, TOP1, U2AF1 y XPO1. Estudio de la secuencia codificante completa de: ARID1A, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK12, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CHEK1, CREBBP, FANCA, FANCD2, FANCI, FBXW7, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, PALB2, PIK3R1, PMS2, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RNF43, SETD2, SLX4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53, TSC1 y TSC2. Cambios de copias (CNVs) en los siguientes genes: AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, AXL, BRAF, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK2, CDK4, CDK6, CDKN2A, CDKN2B, EGFR, ERBB2, ESR1, FGF19, FGF3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, IGF1R, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCL, MYCN, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPARG, RICTOR, TERT, TSC1 y TSC2. Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) en los siguientes genes: ALK, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1, AKT2, AR, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, ERBB4, ESR1, FGR, FLT3, JAK2, KRAS, MDM4, MET, MYB, MYBL1, NF1, NOTCH1, NOTCH4, NRG1, NTRK2, NUTM1, PDGFRB, PIK3CA, PRKACA, PRKACB, PTEN, RAD51B, RB1, RELA, RSP02, RSP03 y TERT.	Next Generation Sequencing	15 días
2 Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en tumores pediátricos, sarcomas y neoplasias hematológicas. Mutaciones, cambio de copias y reordenamientos en 203 genes con valor clínico: Mutaciones puntuales en hotspots: ABL1, ABL2, ALK, ACVR1, AKT1, ASXL1, ASXL2, BRAF, CALR, CBL, CCND3, CCR5, CDK4, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTNNB1, DAXX, DNMT3A, EGFR, EP300, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FASLG, FBXW7, FGFR2, FGFR3, FLT3, GATA2, GNAQ, H3F3A, HDAC9, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM4C, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, MPL, MSH6, MTOR, NCOR2, NOTCH1, NPM1, NRAS, NT5C2, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, PPM1D, PTPN11, RAF1, RET, RHOA, SETBP1, SETD2, SH2B3, SH2D1A, SMO, STAT3, STAT5B, TERT, TPMT, USP7 y ZMYM3. Estudio de la secuencia codificante completa de: APC, ARID1A, ARID1B, ATRX, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CHD7, CRLF1, DDX3X, DICER1, EBF1, EED, FAS, GATA1, GATA3, GNA13, ID3, IKZF1, KDM6A, KMT2D, MYOD1, NF1, NF2, PHF6, PRPS1, PTCH1, PTEN, RB1, RUNX1, SMARCA4, SMARCB1, SOCS2, SUFU, SUZ12, TCF3, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WHSC1, WT1 y XIAP. Cambios de copias (CNVs) en los siguientes genes: ALK, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, ERBB3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GLI1, GLI2, IGF1R, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCN, PDGFRA y PIK3CA. Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) en los siguientes genes: ABL1, ABL2, ALK, BCL11B, BCOR, BCR, BRAF, CAMTA1, CCND1, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DUSP22, EGFR, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOSB, FUS, GLI1, GLIS2, HMG2, JAK2, KAT6A, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LMO2, MAML2, MAN2B1, MECOM, MEF2B, MET, MKL1, MLLT10, MN1, MYB, MYBL1, MYH11, MYH9, NCOA2, NCOR1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH4, NPM1, NR4A3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUP214, NUP98, NUTM1, NUTM2B, PAX3, PAX5, PAX7, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PLAG1, RAF1, RANBP17, RECK, RELA, RET, ROS1, RUNX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTG, USP6, WHSC1, YAP1, ZMYND11 y ZNF384. Cambios en la expresión de los siguientes genes: BCL2, BCL6, FGFR1, FGFR4, IGF1R, MET, MYCN, MYC y TOP2A.	Next Generation Sequencing	15 días

* Secuenciación por NGS de un gen incluido en la prueba 1 o en la 2

Next Generation Sequencing 15 días

* Secuenciación por NGS de dos genes incluidos en la prueba 1 o en la 2

Next Generation Sequencing 15 días

* Secuenciación por NGS de tres genes incluidos en la prueba 1 o en la 2

Next Generation Sequencing 15 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 TUMORES SÓLIDOS

Biomarcadores en Biopsia Sólida. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)	Técnica	Plazo
3 Panel de NGS Tumor Mutational Burden (TMB) para la detección de mutaciones somáticas en 1.7 Mb en 409 oncogenes, proporcionando información de la carga mutacional del tumor y mutaciones puntuales en hotspots	Next Generation Sequencing	15 días
4 Panel de NGS para la detección de mutaciones y CNVs en región codificante completa de <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i>: sensibilidad a inhibidores de PARP	Next Generation Sequencing	15 días
5 Panel de NGS para la detección de mutaciones y CNVs en región codificante completa de 20 genes de la vía Sonic Hedgehog (SHH): <i>ABCB1, ABCG2, BCL2, CCND1, CDK4, CDK6, CDKN2A, DHH, GLI1, GLI2, GLI3, GSK3B, HHIP, IHH, PIK3CA, PTCH1, PTCH2, SHH, SMO, SNAI1, SNAI2, SUFU</i> y <i>TP53</i> . (Consultar tipo de muestra requerida con el laboratorio)	Next Generation Sequencing	15 días
6 Metilación del promotor de <i>MGMT</i>	Pirosecuenciación	10 días
7 Metilación del promotor de <i>MLH1</i>	Pirosecuenciación	10 días
8 Inestabilidad de microsatélites (MSI), panel de Bethesda para Síndrome de Lynch/CCHNP	Análisis de fragmentos	10 días

Biomarcadores en Biopsia Líquida (10 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
9 Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en biopsia líquida. Mutaciones, amplificaciones y reordenamientos en 52 genes con valor clínico: Mutaciones puntuales en <i>hotspots</i>: <i>AKT1, ALK, AR, ARAF, BRAF, CHEK2, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESRI, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SF3B1, SMAD4</i> y <i>SMO</i>. Cambios de copias/amplificación (CNVs) en los siguientes genes: <i>CCND1, CCND2, CCND3, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET</i> y <i>MYC</i>. Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) en los siguientes genes: <i>ALK, BRAF, ERG, ETV1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK3, RET</i> y <i>ROS1</i>. MET exón 14 <i>skipping</i> Genes supresores de tumores: <i>APC, FBXW7, PTEN</i> y <i>TP53</i>.	Next Generation Sequencing	15 días
10 Mutación p.V600E del gen <i>BRAF</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	10 días
11 Mutación p.T790M del gen <i>EGFR</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	10 días
12 Mutación p.L858R del gen <i>EGFR</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	10 días

* Secuenciación por NGS de un gen incluido en la prueba 9	Next Generation Sequencing	15 días
* Secuenciación por NGS de dos genes incluidos en la prueba 9	Next Generation Sequencing	15 días
* Secuenciación por NGS de tres o más genes incluidos en la prueba 9	Next Generation Sequencing	15 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