

GENÉTICA: ÁREA DE TUMORES SÓLIDOS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2020-2021 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Biomarcadores en Biopsia Sólida. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)	Técnica	Plazo
<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> Mutaciones puntuales en hotspots: <i>AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AXL, BRAF, BTK, CBL, CCND1, CDK4, CDK6, CHEK2, CSF1R, CTNNA1, DDR2, EGFR, ERBB3, ERBB2, ERBB4, ERCC2, ESRI, EZH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FOXL2, GATA2, GNA11, 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.</i> Estudio de la secuencia codificante completa de: <i>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.</i> Cambios de copias (CNVs) en los siguientes genes: <i>AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, AXL, BRAF, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK2, CDK4, CDK6, CDKN2A, CDKN2B, EGFR, ERBB2, ESRI, 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.</i> Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) en los siguientes genes: <i>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, ESRI, FGR, FLT3, JAK2, KRAS, MDM4, MET, MYB, MYBL1, NF1, NOTCH1, NOTCH4, NRG1, NTRK2, NUTM1, PDGFRB, PIK3CA, PRKACA, PRKACB, PTEN, RAD51B, RB1, RELA, RSPO2, RSPO3 y TERT.</i> 	Next Generation Sequencing	15 días
<p>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 200 genes con valor clínico:</p> <ul style="list-style-type: none"> Mutaciones puntuales en hotspots: <i>ABL1, ABL2, ALK, ACVR1, AKT1, ASXL1, ASXL2, BRAF, CALR, CBL, CCND3, CCR5, CDK4, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, DAXX, DNMT3A, EGFR, EP300, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESRI, EZH2, FASLG, FBXW7, FGFR2, FGFR3, FLT3, GATA2, GNA11, GNAQ, H3F3A, HDAC9, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM4C, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, 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.</i> Estudio de la secuencia codificante completa de: <i>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, PSMB5, PTCH1, PTEN, RB1, RUNX1, SMARCA4, SMARCB1, SOCS2, SUFU, SUZ12, TCF3, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WHSC1, WT1 y XIAP.</i> Cambios de copias (CNVs) en los siguientes genes: <i>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.</i> Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) en los siguientes genes: <i>ABL1, ABL2, AFF3, ALK, BCL11B, BCOR, BCR, BRAF, CAMTA1, CCND1, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DUSP22, EGFR, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOSB, FUS, GLI1, GLIS2, HMGA2, JAK2, KAT6A, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LMO2, MAML2, MAN2B1, MECOM, MEF2D, MET, MKL1, MLLT10, MNI, 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, RARA, RECK, RELA, RET, ROS1, RUNX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTF, USP6, WHSC1, YAP1, ZMYND11 y ZNF384.</i> 	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:		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
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	



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 BRCA1 y BRCA2: sensibilidad a inhibidores de PARP	Next Generation Sequencing	15 días
5 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
6 Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en biopsia líquida. Mutaciones, amplificaciones y reordenamientos en 52 genes con valor clínico: <ul style="list-style-type: none"> • Mutaciones puntuales en hotspots: <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 skipping • Genes supresores de tumores: <i>APC, FBXW7, PTEN</i> y <i>TP53</i>. 	Next Generation Sequencing	15 días
7 Mutación p.V600E del gen <i>BRAF</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	10 días
8 Mutación p.T790M del gen <i>EGFR</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	10 días
9 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 6

Next Generation Sequencing 15 días

* Secuenciación por NGS de dos genes incluidos en la prueba 6

Next Generation Sequencing 15 días

* Secuenciación por NGS de tres genes incluidos en la prueba 6

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