

## LAB. 1.05 - LABORATORIO DE TUMORES SÓLIDOS Y ENFERMEDADES HEREDITARIAS

### ESTUDIO DE BIOMARCADORES CON VALIDEZ CLÍNICA EN TUMORES SÓLIDOS DE ADULTOS (161 GENES)

En la era de la medicina personalizada es esencial disponer de herramientas que nos permitan conocer el panorama genético completo de cada tumor, para poder así ofrecer la mejor opción terapéutica a cada paciente.

#### Ventajas del panel para tumores sólidos de adultos

Partiendo de tejido tumoral, este test es una prueba de secuenciación masiva (*Next Generation Sequencing*; NGS) dirigida a **161 genes relevantes en los tumores sólidos de adultos**, por ser de valor diagnóstico, pronóstico, predictivo de respuesta o ser criterio de inclusión o exclusión en ensayos clínicos.

La profundidad de secuenciación permite identificar poblaciones tumorales presentes a frecuencias a partir del 5%.

Este panel es una herramienta útil también para la caracterización molecular de tumores sincrónicos y así poder establecer si estos tumores están relacionados o no (tumor primario vs metástasis).

Dirigir el panel a un elevado número de genes permite, además del estudio de los genes frecuentemente alterados en cáncer, la posibilidad de explorar otros que probablemente van a tener terapias dirigidas en fase de ensayo clínico o una indicación fuera de ficha, ampliando así las opciones de tratamiento del paciente.

El panel incluye el análisis de los genes de la siguiente forma:

- 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, 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.*
- Mutaciones puntuales en la secuencia codificante completa de los siguientes genes:** *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.*

- Amplificaciones de 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) de 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, RSPO2, RSPO3 y TERT.*

#### Tipo de muestra

La muestra requerida para esta prueba son dos tubos eppendorf por caso con 4-5 cortes de 5 micras cada uno (con contenido tumoral >50%).

Para otro tipo de muestra, consultar con el laboratorio.

La muestra será enviada junto con la hoja de petición disponible en: [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)

#### Plazo de respuesta

El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de 15 días hábiles por correo encriptado al facultativo solicitante.

#### CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García  
[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu  
[galkorta@unav.es](mailto:galkorta@unav.es)

CIMA LAB Diagnostics. Edificio CIMA  
Avda. Pío XII 55 / 31008 Pamplona, Navarra  
T: +34 948 194700 - EXT: 811032  
[www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)