



GENÉTICA:
ÁREA DE ENFERMEDADES ONCOLÓGICAS (TUMORES SÓLIDOS)

FECHA DE OBTENCIÓN

[Empty box for date of acquisition]

CÓDIGO MUESTRA

[Empty box for sample code]

NÚMERO BIOPSIA

[Empty box for biopsy number]

A RELLENAR POR EL PETICIONARIO

FECHA DE RECEPCIÓN

[Empty box for date of reception]

ID PACIENTE

[Empty box for patient ID]

NÚMERO DE PETICIÓN

[Empty box for request number]

A RELLENAR POR CIMA LAB DIAGNOSTICS

SOLICITUD DE ANÁLISIS GENÉTICO

DATOS DEL PACIENTE

Form fields for patient data: APELLIDOS, NOMBRE, FECHA DE NACIMIENTO, SEXO, N° REFERENCIA EXTERNO, and a large empty box for ETIQUETA OPCIONAL.

DATOS DEL PETICIONARIO

Form fields for petitioner data: HOSPITAL, DR./DRA., UNIDAD/SERVICIO, EMAIL, DIRECCIÓN, CIUDAD, TELÉFONO, and CIF.

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

DATOS DE LA MUESTRA: TUMORES SÓLIDOS

Form fields for sample data: TIPO DE MUESTRA with options for TEJIDO TUMORAL PARAFINADO, TEJIDO TUMORAL FRESCO, EXTENSIÓN, and OTROS (especificar).

OBSERVACIONES SOBRE LA MUESTRA: (Indicar el porcentaje tumoral)

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

Form fields for genetic study data: ESTUDIO SOLICITADO and MUTACIÓN FAMILIAR (SI PROCEDE).

Los datos personales incorporados a este formulario, de conformidad con el consentimiento informado otorgado por el Paciente, así como los resultados del estudio solicitado, serán tratados por CIMA LAB Diagnostics...

Los referidos datos personales serán conservados mientras persistan obligaciones legales específicas, siendo posteriormente bloqueados hasta el plazo de prescripción de las acciones que pudieran derivarse del tratamiento...

Los interesados (Pacientes y Facultativos) podrán, en todo momento, ejercitar los derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, revocación y limitación del tratamiento de los datos obrantes en el mismo...

Table with 3 columns: DECLARACIÓN DE EXISTENCIA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO, DECLARACIÓN DE OBTENCIÓN DE MUESTRA, and DECLARACIÓN DE BIOBANCO. Each column contains a declaration and signature/checkbox fields.

Table with 2 columns: CONTACTO and ENVIAR A. CONTACTO lists Dra. Ana Patiño García and Dr. Gorka Alkorta-Aranburu. ENVIAR A lists CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica.



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, 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.</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, 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.</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, 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.</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, ESR1, 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, UBTX, 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