



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2021-2022 / 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 puntuales, amplificaciones y deleciones (SNPs, indels y CNVs)</i>		
1 <b>Síndromes de Predisposición Hereditaria a Cáncer (91 genes):</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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, MTF, 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.</li> </ul>		
2 <b>Cáncer Colorrectal Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
3 <b>Cáncer de Mama y Ovario Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
4 <b>Cáncer Gástrico Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
5 <b>Cáncer Pancreático Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
6 <b>Cáncer de Próstata Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2 y TP53.</li> </ul>		
7 <b>Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
8 <b>Cáncer de Tiroides Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKARIA, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53 y WRN.</li> </ul>		
9 <b>Melanoma Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MTF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT y TP53.</li> </ul>		
10 <b>Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 y VHL.</li> </ul>		
* 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](mailto:apatigar@unav.es)  
T. +34 948 255 400  
Ext. 82 4257

**Dr. Gorka Alkorta-Aranburu**  
[galkorta@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Genética 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 Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger	15 días
14 Otras: bajo demanda	Varios	

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

CONTACTO:

**Dra. Ana Patiño García**

[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)

T. +34 948 255 400

Ext. 82 4257

**Dr. Gorka Alkorta-Aranburu**

[galkorta@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)