



**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:
(Indicar el porcentaje tumoral)

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

ESTUDIO SOLICITADO:

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, con domicilio en la Avda. Pío XII nº 55, 31008 - Pamplona (Navarra), en calidad de responsable del tratamiento. La finalidad del tratamiento de los datos, tanto del Paciente como del Facultativo, es realizar el estudio genético solicitado, y la base legal que lo legitima es la ejecución de la solicitud realizada.

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, tras lo cual se suprimirán. Los datos no se cederán a terceros salvo que el Paciente consienta expresamente en ello, o en los casos en los que exista obligación legal.

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, mediante correo electrónico a dpo@unav.es, adjuntando copia de un documento que permita la identificación válida del interesado. Asimismo, podrá interponerse una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos en caso de considerarse que se han vulnerado tales derechos.

DECLARACIÓN DE EXISTENCIA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO	DECLARACIÓN DE OBTENCIÓN DE MUESTRA	DECLARACIÓN DE BIOBANCO
<p>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.</p> <p>Firma del facultativo: <input type="text"/> Fecha: <input type="text"/></p>	<p>Declaro que el procedimiento seguido para la solicitud, obtención y envío de la muestra es el indicado en el documento adjunto.</p> <p>Firma del facultativo: <input type="text"/> Fecha: <input type="text"/></p>	<p>Se adjunta hoja de consentimiento para la donación de datos y muestras para su uso en investigación:</p> <p><input type="checkbox"/> SÍ <input type="checkbox"/> NO</p> <p>(Enviar sólo la tercera página del consentimiento informado de donación de datos y muestras)</p>

<p>CONTACTO:</p> <p>Dra. Ana Patiño García apatigar@unav.es T. +34 948 255 400 Ext. 82 4257</p>	<p>Dr. Gorka Alkorta-Aranburu galkorta@unav.es T. +34 948 194 700 Ext. 80 3974</p>	<p>ENVIAR A:</p> <p>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</p>
---	---	---





GENÉTICA: ÁREA DE TUMORES SÓLIDOS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2021-2022 / 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> Amplificaciones de 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, RSP02, RSP03 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> Amplificaciones de 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, 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, RARA, RECK, RELA, RET, ROS1, RUNX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTX, USP6, WHSC1, YAPI, 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:

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 Inestabilidad de microsatélites (MSI), panel de Bethesda para Síndrome de Lynch/CCHNP	Análisis de fragmentos	10 días

Biomarcadores en Biopsia Líquida (8 ml de plasma congelado extraído según las siguientes instrucciones)	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>. • Amplificaciones de 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