
















GENÉTICA: ÁREA DE TUMORES SÓLIDOS Y ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2023-2024 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Biomarcadores en Biopsia Sólida. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)	Técnica	Plazo
1 Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en tumores sólidos^(#). Panel Oncomine OCA Plus: Mutaciones, cambio de copias y reordenamientos en más de 500 genes con valor clínico, TMB y MSI	 Next Generation Sequencing	20 días
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	 Next Generation Sequencing	15 días
Biomarcadores en Biopsia Líquida (8 ml de plasma congelado extraído según las siguientes instrucciones)	Técnica	Plazo
3 Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en biopsia líquida. Mutaciones, amplificaciones y reordenamientos en 52 genes con valor clínico	 Next Generation Sequencing	15 días

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2023-2024 / 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>		
4 Síndromes de Predisposición Hereditaria a Cáncer (91 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
5 Cáncer Colorrectal Hereditario (Incluye Sdr. Lynch) (39 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
6 Cáncer de Mama y Ovario Hereditario (Incluye BRCA1 y BRCA2) (34 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
7 Cáncer Gástrico Hereditario (25 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
8 Cáncer Pancreático Hereditario (31 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
9 Cáncer de Próstata Hereditario (12 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
10 Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario (27 genes)	Next Generation Sequencing	25 días
11 Cáncer de Tiroides Hereditario (11 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
12 Melanoma Hereditario (13 genes)	Next Generation Sequencing	25 días
13 Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario (14 genes)	 Next Generation Sequencing	25 días
14 Pérdida de la audición hereditaria (179 genes)^(#)	 Next Generation Sequencing	25 días
Genética Molecular (3-5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
15 Test Farmacogenómico OneOme^(#)	 Varios	15 días
16 UGT1A1*28, toxicidad a tratamiento con irinotecán^(#)	Secuenciación Sanger	10 días
17 Estudio dirigido de mutaciones conocidas^(#)	Secuenciación Sanger	15 días
18 Otras: bajo demanda^(#)	Varios	
Otras Pruebas (consultar con el laboratorio para el tipo de muestra a enviar)	Técnica	Plazo
19 Quimerismo Pre-Trasplante^(#) (Donante y receptor)	PCR + Electroforesis capilar	10 días
20 Quimerismo Post-Trasplante^(#)	PCR + Electroforesis capilar	15 días

(#) Las pruebas marcadas con (#) no están amparadas por la acreditación ENAC.

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García
apatigar@unav.es
T. +34 948 255 400
Ext. 82 4257

Dr. Gorka Aikorta-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)
cimlabdiagnostics@unav.es / www.cimlabdiagnostics.es

