



LAB. 1.05 - LABORATORIO DE TUMORES SÓLIDOS Y ENFERMEDADES HEREDITARIAS

ESTUDIO DE BIOMARCADORES CON VALIDEZ CLÍNICA EN BIOPSIA LÍQUIDA (52 GENES)

¿Qué son los test genéticos basados en el análisis de biopsias líquidas?

Son pruebas que se realizan en una muestra de sangre u otro fluido biológico, como la orina o el líquido cefalorraquídeo, con el fin de buscar células cancerosas tumorales o fragmentos del ADN del tumor que circulan libres en estos fluidos. Cuando no es posible la toma de una muestra de tumor por ser ésta de pequeño tamaño, no representativa del estado tumoral del paciente o por suponer un procedimiento arriesgado, la biopsia líquida es la alternativa que permite planificar un tratamiento personalizado y determinar su eficacia. Además, debido a la sensibilidad de las técnicas empleadas, permite hacer una detección precoz de la enfermedad, de su progresión o de una recaída. A su vez, la posibilidad de tomar varias muestras de sangre a lo largo del tiempo permite detectar y entender los cambios moleculares que ocurren durante todo el proceso tumoral.

Ventajas de la biopsia líquida

La caracterización del perfil molecular del tumor primario y las metástasis mediante biopsia líquida proporciona información molecular completa y específica del tumor en tiempo real que permite, de manera no invasiva, tomar decisiones terapéuticas en cada momento de la enfermedad. Debido a que el perfil molecular del tumor cambia durante el curso de la enfermedad, especialmente durante los distintos tratamientos seguidos por el paciente, el estudio de esta evolución tumoral es esencial para guiar las decisiones clínicas en la era de la medicina personalizada. Además, a diferencia de la biopsia sólida del tumor, la biopsia líquida permite la detección de múltiples mecanismos de resistencia concomitantes, procedentes de diferentes tumores presentes en el organismo.

El Panel de secuenciación masiva (Next Generation Sequencing; NGS) Oncomine Pan-Cancer Cell-Free Assay de 52 genes permite identificar opciones terapéuticas, monitorizar la evolución y detectar mecanismos de resistencia al tratamiento tan pronto como aparece, en pacientes con distintos tipos de cáncer, que no pueden ser analizados por biopsia tumoral.

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

- (1) **SNV de hotspots y pequeñas deleciones e inserciones de los siguientes genes:** *AKT1, ALK, AR, ARAF, BRAF, CHEK2, CTNNA1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNAI1, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SF3B1, SMAD4* y *SMO*.
- (2) **Cambios de copias/amplificación, CNVs de los siguientes genes:** *CCND1, CCND2, CCND3, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET* y *MYC*.
- (3) **Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) de los siguientes genes:** *ALK, BRAF, ERG, ETV1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK3, RET* y *ROS1*.
- (4) **MET exón 14 skipping.**
- (5) **Genes supresores de tumores:** *APC, FBXW7, PTEN* y *TP53*.

Tipo de muestra

La muestra requerida para este estudio son 4 ml de plasma congelado ó 10 ml de sangre periférica en EDTA si es recibida en el laboratorio de análisis dentro de las 6 horas siguientes a la extracción. Para otros tipos de muestra, consultar con el laboratorio.

La muestra será enviada junto con la hoja de petición disponible en: 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

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu
galkorta@unav.es

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

