



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES ONCOLÓGICAS (TUMORES SÓLIDOS)

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2016-17 / PLAZO DE ENTREGA: variable, consultar. Estas pruebas pueden ampliarse bajo demanda

Biomarcadores. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)	Técnica
1 <i>BRAF</i> , codones 464, 466, 469 y 600	Pirosecuenciación
2 <i>c-KIT</i> , mutación en exones 9, 11, 13 y 17	Secuenciación Sanger
3 <i>EGFR</i> VIII	RT-PCR
4 <i>EGFR</i> , mutación en exones 18-21	PCR tiempo real
5 <i>IDH1</i> , mutación en exón 4	PNA Clamp
6 RAS Fase 1: <i>KRAS</i> , mutación codones 12, 13 y 61	Pirosecuenciación
7 RAS Fase 2: Mutación codones 61, 117, 146 de <i>KRAS</i> y 12, 13, 61, 117 y 146 de <i>NRAS</i>	Pirosecuenciación
8 Metilación del promotor de <i>MGMT</i>	Pirosecuenciación
9 Mutaciones genes <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> NGS. Panel de Cáncer <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> , para la identificación de alteraciones en los genes <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> para orientar el tratamiento con inhibidores de PARP	Next Generation Sequencing
10 Panel Oncomine: mutaciones, CNVs y reordenamientos NGS. Panel de Cáncer Oncomine Focus Assay , identificación de alteraciones: mutaciones, amplificaciones y traslocaciones en 52 genes con valor predictivo o pronóstico en tumores de adultos	Next Generation Sequencing
11 Hot Spot Cancer Panel, mutación 50 genes de cáncer NGS. Panel de Cáncer Ion AmpliSeq HotSpot™ v2 , identificación de mutaciones en 50 genes frecuentemente alterados y potencialmente accionables o con valor pronóstico en tumores de adultos	Next Generation Sequencing
12 <i>PDGFRA</i> , mutación en exones 10, 12, 14 y 18	Secuenciación Sanger
13 <i>PIK3CA</i> , mutación en exones 9 y 20	Secuenciación Sanger
14 <i>TP53</i> , mutación	Secuenciación Sanger
15 Inestabilidad de microsatelites (MSI), panel de Bethesda para Síndrome de Lynch/Cáncer colorrectal hereditario no polipósico (HNPCC)	Análisis de fragmentos
16 LOH 10q23 (Región <i>PTEN</i>)	Análisis de fragmentos
17 LOH 1p y 19q	Análisis de fragmentos

Biomarcadores. Citogenética (tejido incluido en parafina, citología)	Técnica
18 FISH 1p y 19q	FISH (2 sondas)
19 FISH <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)
20 FISH <i>CHOP</i>	FISH (1 sonda)
21 FISH <i>COL1A1-PDGFB</i>	FISH (1 sonda)
22 FISH <i>EGFR</i> (7p)	FISH (1 sonda)
23 FISH <i>ERBB2</i>	FISH (1 sonda)
24 FISH <i>EWSR1</i>	FISH (1 sonda)
25 FISH <i>FOXO1</i>	FISH (1 sonda)
26 FISH <i>FUS</i>	FISH (1 sonda)
27 FISH para melanoma (<i>RREB1</i> , <i>MYB</i> , <i>CCND1</i> , <i>CEP6</i>)	FISH (4 sondas)
28 FISH <i>ROS1</i>	FISH (1 sonda)
29 FISH <i>SYT</i>	FISH (1 sonda)
30 FISH <i>TFE3</i>	FISH (1 sonda)
31 HPV, genotipo	Hibridación

Otros	Técnica
32 UGT1A1*28, tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger
33 <i>TYMS</i> (repetición 28 pb) + <i>DPD</i> (IVS14+1 G>A) + <i>MTHFR</i> (c.C677T), tratamiento fluoropirimidinas (5-FU)	Varios
34 Estudio dirigido de mutaciones	Secuenciación Sanger
35 Extracción de DNA de sangre periférica, médula ósea, tejido incluido en parafina o citología, saliva, raspado/hisopo bucal	
36 Extracción de RNA de sangre periférica, médula ósea, tejido incluido en parafina o citología	

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. 81 1032

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