



## LAB. 1.05 - LABORATORIO DE TUMORES SÓLIDOS Y ENFERMEDADES HEREDITARIAS

### ESTUDIO DE BIOMARCADORES CON VALIDEZ CLÍNICA EN TUMORES PEDIÁTRICOS, HEMATOLÓGICOS Y TUMORES RAROS (200 GENES)

Las alteraciones genéticas que poseen valor clínico y que están relacionadas con el desarrollo de los tumores pediátricos y de los jóvenes, son diferentes a las de los adultos. Surge así la necesidad de un test diagnóstico, pronóstico y de predicción de respuesta al tratamiento antitumoral específico en este grupo de pacientes.

#### Ventajas del panel para tumores sólidos pediátricos, hematológicos y tumores raros (OncoPrint Childhood Research Assay)

El panel de secuenciación masiva (*Next Generation Sequencing*; NGS) para tumores sólidos pediátricos, hematológicos y tumores raros (OncoPrint Childhood Research Assay) está diseñado para diversos tipos de cáncer característicos de la población infantil y del adulto joven, incluyendo la leucemia, los tumores cerebrales y un grupo diverso de tumores sólidos. Se analiza tanto el ADN como el ARN, permitiendo detectar mutaciones puntuales, cambios del número de copias, fusiones e indels en 200 genes.

El análisis de este panel mediante NGS a partir de ácidos nucleicos extraídos de tejido tumoral, permite la caracterización genética de los tumores que afectan a niños y adultos jóvenes, permitiendo el desarrollo de una oncología pediátrica personalizada, facilitando el diagnóstico, pronóstico y predicción de respuesta al tratamiento en cada paciente de forma individual.

#### El panel para tumores pediátricos, hematológicos y tumores raros (OncoPrint Childhood Research Assay) de 200 genes incluye el análisis de los genes de la siguiente forma:

(1) **Mutaciones puntuales e indels relevantes en los siguientes genes:** *ABL1, ABL2, ALK, ACVR1, AKT1, ASXL1, ASXL2, BRAF, CALR, CBL, CCND3, CCR5, CDK4, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTNNB1, DAXX, DNMT3A, EGFR, EP300, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FASLG, FBXW7, FGFR2, FGFR3, FLT3, GATA2, GNAQ, H3F3A, HDAC9, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM4C, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, 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.*

(2) **Mutaciones puntuales e indels en la secuencia codificante completa de los siguientes genes supresores de tumores:** *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, PTCH1, PTEN, RB1, RUNX1, SMARCA4, SMARCB1, SOCS2, SUFU, SUZ12, TCF3, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WHSC1, WT1 y XIAP.*

(3) **Amplificaciones de los siguientes genes:** *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.*

(4) **Traslocaciones/fusiones génicas de los siguientes genes:** *ABL1, ABL2, 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, RECK, RELA, RET, ROS1, RUNX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTF, USP6, WHSC1, YAP1, ZMYND11 y ZNF384.*

#### Tipo de muestra

La muestra requerida para esta prueba son dos tubos eppendorf por caso con 4-5 cortes de 5 micras cada uno (con contenido tumoral >50%).

Para otro tipo de muestra, consultar con el laboratorio.

La muestra será enviada junto con la hoja de petición disponible en: [www.cimalabdiagnostics.es](http://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](mailto:apatigar@unav.es)

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu  
[galkorta@unav.es](mailto:galkorta@unav.es)

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

[www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)

