

GENÉTICA: ÁREA DE TUMORES SÓLIDOS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2019-2020 / 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. Mutaciones, cambio de copias y reordenamientos en 161 genes con valor clínico: • Mutaciones puntuales en hotspots: AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AXL, BRAF, BTK, CBL, CCND1, CDK4, CDK6, CHEK2, CSF1R, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB3, ERBB2, ERBB4, ERCC2, ESR1, EZH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FOXL2, GATA2, GNAI1, 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. • Estudio de la secuencia codificante completa de: ARID1A, ATM, ATR, ATAD, 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. • Cambios de copias (CNVs) en los siguientes genes: 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. • Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) en los siguientes genes: 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.	Next Generation Sequencing	15 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 202 genes con valor clínico: • Mutaciones puntuales en hotspots: 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. • Estudio de la secuencia codificante completa de: APC, ARID1A, ARID1B, ATAD, 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, NX1, SMARCA4, SMARCB1, SOCS2, SUFU, SUZ12, TCF3, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WHSC1, WT1 y XIAP. • Cambios de copias (CNVs) en 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. • Reordenamientos (traslocaciones/fusiones) en 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, MEF2B, 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, NX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTF, USP6, WHSC1, YAP1, ZMYND11 y ZNF384. • Cambios en la expresión de los siguientes genes: BCL2, BCL6, FGFR1, FGFR4, IGF1R, MET, MYCN, MYC y TOP2A.	Next Generation Sequencing	15 días

GENÉTICA: ÁREA DE TUMORES SÓLIDOS

Biomarcadores en Biopsia Sólida. Genética Molecular (tejido incluido en parafina, tejido fresco, citología)		Técnica	Plazo
3	Panel de NGS para la detección de mutaciones en <i>BRAF</i> (codón 600), <i>KRAS</i> (codones 12, 13, 59, 61, 117 y 146), <i>NRAS</i> (codones 12, 13, 59, 61, 117 y 146) y <i>EGFR</i> (exones 18, 19, 20 y 21)	Next Generation Sequencing	15 días
4	Panel de NGS Tumor Mutational Burden (TMB) para la detección de mutaciones somáticas en 1.7 Mb de ADN, proporcionando información de la carga mutacional del tumor	Next Generation Sequencing	15 días
5	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
6	Panel de NGS para la detección de mutaciones y CNVs en región codificante completa de 20 genes de la vía Sonic Hedgehog (SHH): <i>ABCB1, ABCG2, BCL2, CCND1, CDK4, CDK6, CDKN2A, DHH, GLI1, GLI2, GLI3, GSK3B, HHIP, IHH, PIK3CA, PTCH1, PTCH2, SHH, SMO, SNAI1, SNAI2, SUFU y TP53.</i> (Consultar tipo de muestra requerida con el laboratorio)	Next Generation Sequencing	15 días
7	Mutaciones <i>BRAF</i> (codón 600)	PCR tiempo real	15 días
8	Mutaciones <i>KRAS</i> (codones 12, 13, 59, 61, 117 y 146)	PCR tiempo real	15 días
9	Mutaciones <i>NRAS</i> (codones 12, 13, 59, 61, 117 y 146)	PCR tiempo real	15 días
10	Mutaciones <i>EGFR</i> (exones 18, 19, 20 y 21)	PCR tiempo real	15 días
11	Mutaciones <i>c-KIT</i> (exones 9, 11, 13 y 17)	Next Generation Sequencing	15 días
12	Mutaciones <i>IDH1</i> e <i>IDH2</i> (exón 4)	Next Generation Sequencing	15 días
13	Mutaciones <i>PDGFRA</i> (exones 10, 12, 14 y 18)	Next Generation Sequencing	15 días
14	Mutaciones <i>PIK3CA</i> (exones 9 y 20)	Next Generation Sequencing	15 días
15	Mutación Histona 3 (mutación gen <i>H3F3A</i> p.K27, p.G34) e Histona 1 (mutación gen <i>HIST1H3B</i> p.K27)	Next Generation Sequencing	15 días
16	Metilación del promotor de <i>MGMT</i>	Pirosecuenciación	10 días
17	Metilación del promotor de <i>MLH1</i>	Pirosecuenciación	10 días
18	Inestabilidad de microsatélites (MSI), panel de Bethesda para Síndrome de Lynch/CCHNP	Análisis de fragmentos	10 días
19	LOH 10q23 (región <i>PTEN</i>)	Análisis de fragmentos	10 días
20	LOH 1p y 19q	Análisis de fragmentos	10 días
Biomarcadores en Biopsia Líquida (2 tubos/ 3-5 ml de sangre periférica en EDTA)		Técnica	Plazo
21	Panel de NGS para la identificación de biomarcadores con validez clínica en biopsia líquida. Mutaciones, amplificaciones y reordenamientos en 52 genes con valor clínico: Mutaciones puntuales en <i>hotspots</i>: <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>. Cambios de copias/amplificación (CNVs) en 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 <i>skipping</i> Genes supresores de tumores: <i>APC, FBXW7, PTEN</i> y <i>TP53</i>.	Next Generation Sequencing	15 días
22	Panel de NGS para la detección de mutaciones en <i>BRAF</i> (codón 600), <i>KRAS</i> (codones 12, 13, 59, 61, 117 y 146), <i>NRAS</i> (codones 12, 13, 59, 61, 117 y 146) y <i>EGFR</i> (exones 18, 19, 20 y 21)	Next Generation Sequencing	15 días
23	Mutación p.V600E del gen <i>BRAF</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	15 días
24	Mutación p.T790M del gen <i>EGFR</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	15 días
25	Mutación p.L858R del gen <i>EGFR</i> en ADN circulante	ddPCR (Digital droplet PCR)	15 días