

## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

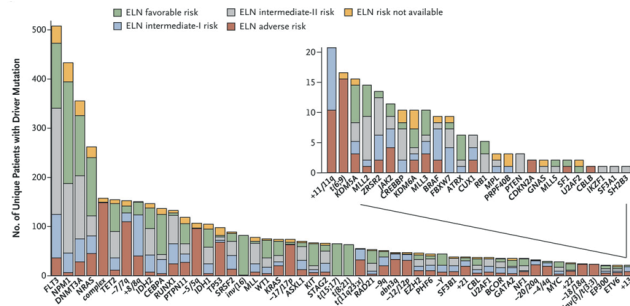
### PANEL DE MUTACIONES EN NEOPLASIAS MIELOIDES (LMA, SMD Y NMP) Y LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA (LLA)

#### ¿Qué son los paneles de genes de NGS?

Un panel de genes de Next Generation Sequencing (NGS) es un estudio genómico dirigido, en el que se analizan genes relevantes para la patología a estudiar.

#### ¿Por qué utilizar un panel de genes?

Las neoplasias hematológicas son un grupo de enfermedades muy heterogéneas. La realización de un panel de NGS permite la caracterización mutacional del paciente, analizando genes con valor diagnóstico, pronóstico, predictores de respuesta a terapia y/o de criterio de inclusión o exclusión en ensayos clínicos.



Modificada de Genomic Classification and Prognosis in Acute Myeloid Leukemia. N Engl J Med 2016. doi: 10.1056/NEJMoa1516192. E Papaemmanuil *et al.*

#### Ventajas de este panel

Este panel está diseñado para analizar las variantes puntuales (SNVs), pequeñas inserciones y deleciones (INDELS), translocaciones y variaciones en el número de copias (CNVs) de genes relevantes (incluyendo de predisposición a neoplasias mieloides) en un gran número de patologías mieloides, por lo que pueden analizarse muestras de pacientes con LMA, SMD, NMP y patología linfocítica como LLA.

Gracias a la profundidad obtenida en la secuenciación (>500x) y al uso de Identificador de Molécula Única (UMI), se pueden detectar variantes con una frecuencia alélica  $\geq 5\%$ .

#### Requisitos de la muestra

La muestra requerida para este estudio son **3-5ml de médula ósea o 10ml de sangre periférica anticoagulada en EDTA**. Para otros tipos 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 **30 días hábiles**, por correo encriptado al facultativo solicitante.

#### Contenido de genes del Panel

DNA-Gen completo				DNA-Hotspot		CNV	Translocaciones	
ABL1	ETNK1	NF1	SMC1A	ANKRD26	NPM1	NIPBL (5p13.2)	ABL1	PML
ASXL1	ETV6	NOTCH1	SMC3	APC	NRG1	APC (5q22.2)	ABL2	RARA
ATG2B	EZH2	NRAS	SRP72	CALR	P2RY8	EGR1 (5q31.2)	BCR	RUNX1
ATOX1	FLT3	PAX5	SRSF2	CAV1	PRDM14	TCOF1 (5q33.1)	CBFB	RUNX1T1
BCOR	GATA1	PHF6	STAG2	CSF2RA	SRC	ATOX1 (5q35.1)	CRLF2	STIL
BCORL1	GATA2	PIGA	TERC	CSF3R	TCOF1	CYP3A5 (7q22.1)	CSF1R	TCF3
BRAF	GNB1	PPM1D	TERT	CYP11B2	ZEB2	CAV1 (7q31.2)	ETV6	
CBL	GSKIP	PRPF8	TET2	CYP3A5		NRG1 (8p12)	EPOR	
CDKN2A	IKZF1	PTEN	TP53	HNF4A		PRDM14 (8q13.3)	FLT3	
CDKN2B	IKZF2	PTPN11	U2AF1	IDH1		NBN (8q21.3)	FGFR1	
CEBPA	IKZF3	RAD21	UBA1	IDH2		MYC (8q24.21)	FIP1L1	
CREBBP	JAK1	RRAS	WT1	IL2RB		CYP11B2 (8q24.3)	JAK2	
CUX1	JAK2	RUNX1	XPC	IL3RA		TP53 (17p13.1)	KMT2A	
DDX41	JAK3	SAMD9	ZRSR2	IL7R		SRC (20q)	MYH11	
DNMT3A	KMT2A	SAMD9L		KIT		HNF4A (20q)	NUP98	
EGR1	KRAS	SETBP1		MPL		P2RY8 (Xp22.33/Yp11.3)	NUP214	
ERCC6L2	LIG4	SF3B1		NBN		CSF2RA (Xp22.32/Yp11.3)	PDGFRA	
ERG	MYC	SH2B3		NIPBL		IL3RA (Xp22.3/Yp13.3)	PDGFRB	

#### CONTACTO:

Dra. M<sup>a</sup> José Calasanz  
[mical@unav.es](mailto:mical@unav.es)  
T. +34 948 19 47 00 (Ext. 811004)  
M. +34 677 536 835

Dña. M<sup>a</sup> José Larráyo  
[milarra@unav.es](mailto:milarra@unav.es)  
T. +34 948 19 47 00 (Ext. 811016)

#### CIMA LAB Diagnostics

Genética: Área de enfermedades hematológicas (Laboratorio 1.06)  
EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada  
Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona, Navarra (España)  
[cimalabdiagnostics@unav.es](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)