

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS (LAB. 1.06)

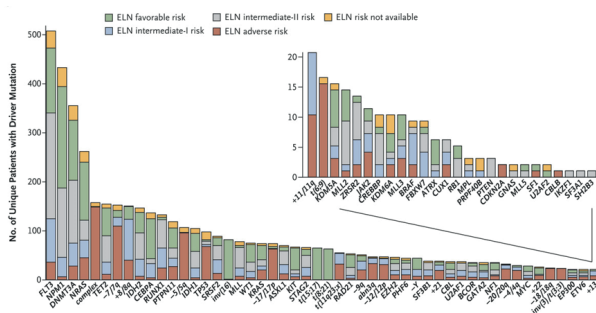
PANEL DE MUTACIONES EN NEOPLASIAS MIELOIDES (v2) LMA, SMD Y SMP (56 GENES)

¿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 mieloides 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 o pronóstico, predictores de respuesta a tratamiento 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) y pequeñas inserciones y deleciones (INDELS) 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, SMP, LMMC.

Gracias a la gran profundidad obtenida en la secuenciación (>1000X), se pueden detectar variantes con una frecuencia alélica $\geq 5\%$.

El panel de mutaciones de Neoplasias Mieloides (v2) incluye 56 genes (regiones completas o hotspots) para detectar SNVs e INDELS, de los cuales 20 son de predisposición a neoplasias mieloides (marcados a continuación en negrita).

(1) Genes completos: *ACD*, *BCOR*, *BCORL1*, *CEBPA*, *CSNK1A*, *CUX1*, *DDX41*, *DHX34*, *DNMT3A*, *ETV6*, *EZH2*, *GATA2*, *IKZF1*, *MBD4*, *MECOM*, *NF1*, *PHF6*, *PPM1D*, *RAD21*, *RUNX1*, *SAMD9*, *SAMD9L*, *SH2B3*, *SRP72*, *SRSF2*, *STAG2*, *TERT*, *TET2*, *TP53*, *ZRSR2*.

(2) Regiones de hotspots: *ANKRD26*, *ASXL1*, *ATRX*, *CALR*, *CBL*, *CSF3R*, *ETNK1*, *FLT3*, *GATA1*, *IDH1*, *IDH2*, *JAK2*, *KIT*, *KMT2A*, *KRAS*, *MPL*, *NPM1*, *NRAS*, *PTPN11*, *SETBP1*, *SF3B1*, *SMC1A*, *SMC3*, *TERC*, *U2AF1*, *WT1*.

Tipo de muestra

La muestra requerida para este estudio son 3-5ml de médula ósea o 10ml de sangre periférica con 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

Plazo de respuesta

El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de 30 días hábiles. Para casos urgentes contactar con el laboratorio.

CONTACTO:

Dra. M^a José Calasanz
mical@unav.es
T. +34 948 19 47 00 (Ext. 811004)
M. +34 677 536 835

Dra. Iria Vázquez
ivurio@unav.es
T. +34 948 19 47 00 (Ext. 811000)

CIMA LAB Diagnostics

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