

Síndromes de predisposición hereditaria a cáncer

DETERMINACIÓN PARA SÍNDROMES DE DE PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA A CÁNCER	GENES	METODOLOGÍA	SOPORTE	TIEMPO DE RESPUESTA (laborables)	TIEMPO DE RESPUESTA (urgentes)
	ATM	<p>Extracción de ADN. Estudio de mutaciones para síndromes de predisposición hereditaria . El estudio se compone de un panel de 27 genes en el que se analiza mutaciones puntuales de toda la región codificante incluyendo las uniones intrón-exón y grandes reordenamientos mediante la técnica de secuenciación masiva.</p> <p>Lista de síndromes estudiados: <i>Síndrome de cáncer de mama y ovario</i> <i>Síndrome de Lynch</i> <i>Poliposis</i> <i>Gástrico difuso</i> <i>Cowden</i></p> <p>Para más información, ponerse en contacto con el Laboratorio de Biología Molecular</p>	2 tubo EDTA	30 días	21 días
	APC				
	BARD 1				
	BRCA1				
	BRCA2				
	BRIP 1				
	CDH1				
	CHEK2				
	EPCAM				
	FAM175A				
	MRE11A				
	MLH1				
	MSH2				
	MSH6				
	MUTYH				
	NBN				
	PALB2				
	PI3KCA				
	PMS2/PMS2CL				
PTEN					
RAD50					
RAD51C					
RAD51D					
STK11					
TP53					
XRCC2					

SINDROMES	GENES	METODOLOGÍA	SOPORTE	TIEMPO DE RESPUESTA (laborables)	TIEMPO DE RESPUESTA (urgentes)
Cáncer de mama y ovario	BRCA1 y/o BRCA2	Extracción de DNA de sangre. Estudio directo de mutaciones familiares conocidas mediante secuenciación Sanger o estudio de grandes reordenamientos mediante Multiplex ligation-depnt probe amplification (MLPA)	2 Tubos EDTA	21 días	15
Melanoma	CDKN2A	Extracción de DNA de sangre. Análisis de mutaciones puntuales mediante secuenciación Sanger de la secuencia codificante incluyendo uniones exón-intrón para p16INK y p14ARF.	1 tubo EDTA	21	15
	CDK4	Extracción de DNA de sangre. Estudio de mutaciones puntuales en CDK4 exón 2 mediante secuenciación Sanger.			15
	MC1R	Extracción de DNA de sangre. Estudios de polimorfismos en MC1R mediante secuenciación Sanger.			15
	MITF	Extracción de DNA de sangre. Estudios de la mutación E318K de MITF mediante secuenciación Sanger.			15
Síndrome de Lynch	MLH1, MSH2 y MSH6	Extracción de DNA de sangre. Estudio directo de mutaciones puntuales familiares conocidas mediante secuenciación Sanger.	2 tubo de EDTA	21	15
	MSI	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE y extracción de DNA sangre. Análisis de inestabilidad de microsatélites	2 tubo de EDTA o véase apartado de envío en caso de FFPE	21	15
	METILACIÓN MLH1	Extracción de DNA en sangre, estudio de la hipermetilación del gen MLH1 para el cribado de Síndrome de Lynch mediante la técnica de grandes reordenamientos.	véase apartado de envío en caso de FFPE	21	15

PATOLOGIA Y HEMATOLOGIA MOLECULAR

DENOMINACIÓN PRUEBA	METODOLOGÍA MUESTRA BIOLÓGICA	SOPORTE	TIEMPO DE RESPUESTA (laborables)	TIEMPO DE RESPUESTA (urgentes)
C-KIT y PDGFRα	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudios de mutaciones en C-KIT PCR y secuenciación Sanger de exones 9,11,13 y 17. Estudios de mutaciones en PDGFR α PCR y secuenciación Sanger de exones 12 y 18.	Véase apartado de procedimiento de envío	21	15
BRAF	Extracción de DNA de Tejido tumoral FFPE. PCR en tiempo real para mutaciones V600 (COBAS)		8	3
	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudios de mutaciones en BRAF. PCR y secuenciación Sanger del exón 15.		15	10
EGFR	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudio de mutaciones G7149X, Ex19Del, S768I, T790M, Ex20Ins, L858R y L861Q en los exones 18,19,20 y 21 por PCR tiempo real (COBAS).		8	3
	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudios de mutaciones en EGFR. PCR y secuenciación Sanger de exones 18,19,20 y 21.		15	10
KRAS	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudios de mutaciones los codones 12,13 y 61 mediante PCR en tiempo real (COBAS).		8	3
	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudios de mutaciones en KRAS. PCR y secuenciación Sanger de los exón 2,3 y 4.		15	10
NRAS	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudios mutaciones en NRAS. PCR y Secuenciación Sanger de exones 1 y 2.		15	10
HER2/ERBB2	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Estudios mutaciones puntuales y pequeñas deleciones en HER2/ERBB2 mediante PCR y Secuenciación dirigida exones 20A y 20B.		15	10
BRCA1 y/o BRCA2	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Cribado y estudio de mutaciones puntuales mediante NGS con Kit BRCA Tumor DX de Multiplicom.		Véase apartado de procedimiento de envío FFPE	30

CARTERA DE SERVICIOS

Rev.1
Fecha : 28/03/2018

DENOMINACIÓN PRUEBA		METODOLOGÍA MUESTRA BIOLÓGICA	SOPORTE	TIEMPO DE RESPUESTA (laborables)	TIEMPO DE RESPUESTA (urgentes)
AKT1	HIST1H3B	Extracción de DNA en FFPE. El estudio se compone de un panel de 42 genes en el que se analiza mutaciones puntuales de toda la región codificante incluyendo las uniones intrón-exón y grandes reordenamientos mediante la técnica de secuenciación masiva.	Véase apartado de procedimiento de envío FFPE	30	21
ALK	HRAS				
BRAF	IDH1				
CDK4	IDH2				
CDKN2A	KIT				
CTNNB1	KRAS				
DDR2	MAP2K1				
DICER1	MET				
EGFR	MYOD1				
ERBB2	NRAS				
ERBB4	PDGFRA				
FBXW7	PIK3CA				
FGFR1	PTPN11				
FGFR2	RAC1				
FGFR3	RAF1				
FOXL2	RET				
GNA11	ROS1				
GNAQ	SF3B1				
GNAS	SMAD4				
H3F3A	TERT				
H3F3B	TP53				
ATM	FANCL	Extracción de DNA de tejido tumoral FFPE. Panel de 16 genes para el estudio de la maquinaria de reparación del ADN por recombinación homóloga, mediante secuenciación masiva.	Véase apartado de procedimiento de envío FFPE	30	21
BARD1	PALB2				
BRCA1	PPP2R2A				
BRCA2	RAD51B				
BRP1	RAD51C				
CDK12	RAD51D				
CHEK1	RAD54L				
CHEK2	TP53				

DENOMINACIÓN PRUEBA	METODOLOGÍA MUESTRA BIOLÓGICA	SOPORTE	TIEMPO DE RESPUESTA (laborables)	TIEMPO DE RESPUESTA (urgentes)
FACTOR II	Extracción de DNA de sangre. Estudio de mutación puntual G20210A, por discriminación alélica mediante PCR Cuantitativa	1 tubo EDTA	15	10
MTFHR	Extracción de DNA de sangre. Estudio de mutaciones puntuales: A1298C y C677T, por discriminación alélica mediante PCR Cuantitativa		15	10
JAK2	Extracción de DNA de sangre ó médula ósea. Estudio de mutación puntual V617F mediante resolución de alelos en electroforesis capilar en gel.		15	10
FACTOR V Leiden	Extracción de DNA de sangre. Estudio de mutaciones puntuales :G1691A, Y1702C y A4070G, por discriminación alélica mediante PCR Cuantitativa.		15	10

OTROS ESTUDIOS

ENFERMEDAD	GEN	DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA. METODOLOGÍA MUESTRA BIOLÓGICA	SOPORTE	TIEMPO RESPUESTA (laborables)	TIEMPO RESPUESTA (urgentes)
Hemocromatosis tipo 1	HFE	Extracción de DNA de sangre. Estudio de mutaciones H63D y C282Y mediante secuenciación Sanger de exones 2 y 4.	1 tubo EDTA	10	7
Cáncer de prostata	PCA3	Determinación de indicación de biopsia prostática por estudio de expresión del gen en orina	Tubo específico progensa PCA3	28	20
Cáncer de pulmón	ALK	Estudio de reordenamientos genéticos por FISH. Tejido tumoral.	Véase apartado de procedimiento de envío	12	8
LINFOMAS	Bcl1 / IGH	Extracción DNA de tejido tumoral FFPE, de sangre ó de médula ósea. Análisis de fragmentos	· Sangre:1 tubo de EDTA · FFPE:	15	10
LINFOMAS	Bcl2/IGH	Extracción DNA de tejido tumoral FFPE, de sangre ó de médula ósea. Análisis de fragmentos	Véase apartado de procedimiento de envío.	15	10

CARTERA DE SERVICIOS

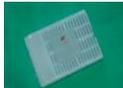
Rev. 1
Fecha :28/03/2018

ENFERMEDAD	GEN	DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA. METODOLOGÍA MUESTRA BIOLÓGICA	SOPORTE	TIEMPO RESPUESTA (laborables)	TIEMPO RESPUESTA (urgentes)
LEUCEMIA	BCR/ABL	Extracción de RNA de sangre o médula ósea. Analisis del gen de fusión mediante RT-PCR y PCR Cuantitativa.	1 tubo EDTA	21	15
Dermatofibrosarcoma protuberans	COLIA1/PDGFβ	Extracción de RNA en Tejido fijado e incluido en parafina o tejido fresco. Estudio de reordenamiento genético mediante RT-PCR, FISH y secuenciación Sanger.	Véase apartado de procedimiento de envío FFPE	21	15
LINFOMAS	Reordenamientos del gen IGH	Extracción DNA de tejido tumoral FFPE, de sangre ó médula ósea. Estudio de reordenamiento genético mediante PCR de amplificación y visualización en electroforesis capilar en gel.	· Sangre:1 tubo de EDTA · FFPE: Véase apartado de procedimiento de envío.	15	10
LINFOMAS	Reordenamientos del gen TCR	Extracción DNA de tejido tumoral FFPE, de sangre ó médula ósea. Estudio de reordenamiento genético mediante PCR de amplificación y visualización en electroforesis capilar en gel.			
INMUNOTERAPIA	MSI	Extracción de DNA a partir de Tejido fijado e Incluido en Parafina . Análisis de inestabilidad de microsatélites para dirigir a terapia de Inmunoterapia	FFPE Véase apartado de procedimiento de envío	21	15

PROCEDIMIENTO DE ENVIO DE MUESTRAS

1. TIPO DE MUESTRAS

Sangre	Extraer un volumen mínimo de 7,5 ml de sangre periférica del paciente, recogida en tubo EDTA. La muestra debe ser recibida en nuestro laboratorio en un plazo máximo de 72 h desde el momento de la extracción.	
ADN de Sangre	Cantidad mínima de 1µg de ADN con una concentración ≥ 30 ng/µL, la concentración varía en función del tipo de determinación, para más información y situaciones especiales ponerse en contacto con el Laboratorio de Biología Molecular.	
Tejido Fijado e incluido en Parafina	<ul style="list-style-type: none"> • Bloque de parafina • Cortes en tubos tipo eppendorf, sólo en caso de $\geq 40\%$ células tumorales, 3 cortes de 10 micras tanto para DNA y RNA • Punch en tubo tipo eppendorf, sólo en caso de $<40\%$ células tumorales, 3 punch de 0,6 mm de diámetro tanto para DNA y RNA. 	 
ADN de FFPE	Cantidad >200 ng de ADN tumor con una concentración ≥ 10 ng/µL, la concentración varía en función del tipo de determinación, para más información y casos especiales ponerse en contacto con el Laboratorio de Biología Molecular.	
ORINAS	<ul style="list-style-type: none"> • Muestras procedentes de centros externos: Seguir indicaciones de folleto informativo ProgenSA PCA3. El soporte será proporcionado por el Laboratorio de Biología Molecular. • Muestras internas: la muestra será recogida en frasco estéril. 	 
MÉDULA ÓSEA	Extraer un volumen mínimo de 1 ml de sangre periférica del paciente, recogida en tubo EDTA. La muestra debe ser recibida en nuestro laboratorio en un plazo máximo de 72 h desde el momento de la extracción.	
	<ul style="list-style-type: none"> • Bloque entero 	 

FISH	<ul style="list-style-type: none"> • 2 Portaobjetos específicos para IQH preparados con el corte de tejido tumoral FFPE de entre 1,5 y 2 micras. 	 
 <small>FUNDACIÓN INSTITUTO VALENCIANO DE ONCOLOGÍA</small> <small>LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR</small>	CARTERA DE SERVICIOS	Rev. 1 Fecha : 28/03/2018

2. CONSENTIMIENTO INFORMADO Y ARCHIVO DE MATERIAL EXCEDENTE DEL DIAGNÓSTICO

- Se recomienda la solicitud del consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético en la línea germinal. El facultativo solicitante es el responsable de la obtención de dicho consentimiento.
- El material biológico excedente del diagnóstico genético será conservado en el laboratorio de biología molecular para permitir confirmación de los resultados en estudio independiente si procediese, como control positivo o negativo de la familia, o para cualquier análisis posterior. Si no mediase solicitud del interesado, este material se conservará durante un plazo mínimo de 10 años que sea necesario para preservar la salud de la persona o de terceros relacionados con ella. Los bloques de tejido FFPE serán devueltos junto con su informe de resultados.

3. ENVIO

Si la muestra es remitida desde fuera del centro, debe estar debidamente empaquetada en contenedor especial para el traslado de muestras biológicas, para

A/A: Dr. Jose Antonio López Guerrero
Fundación Instituto Valenciano de Oncología
C/ Profesor Beltrán Baguena 8-11
Edificio de Consultas Externas. Planta 3
46009 Valencia

4. MÁS INFORMACIÓN

Teléfono contacto: (+34) 961114337

Email labobiomol@fivo.org

ENLACE ANEXO TÉCNICO DE TÉCNICAS ACREDITADAS POR ENAC

<https://www.enac.es/documents/7020/4f14c496-899c-4910-afc7-fbc2c0ab3868>

Horario de recepción muestras

De lunes a Jueves de 8:30 a 13:30, Viernes de 8:30 a 12 h

Las muestras deberán:

✓ Estar debidamente etiquetadas e identificadas