

CARTERA DE SERVICIOS

INDICE

1. Estudios de caso índice de síndromes con predisposición hereditaria por NGS.....	2
2. Estudio de mutaciones o grandes reordenamientos de casos familiares dirigidos	3
3. Estudio de polimorfismos de predisposición hereditaria al melanoma.....	4
4. Cribado síndrome de Lynch.....	4
• Estudio de la hipermetilación del promotor de <i>MLH1</i>	
• Estudio de inestabilidad de microsatélites (MSI)	
5. Hemocromatosis.....	6
6. Estudios de genes implicados en la recombinación homóloga por NGS.....	6
7. Estudios de biomarcadores somáticos de distintas patologías oncológicas.....	7
• Estudios por secuenciación masiva	
• Estudios de dianas terapéuticas por PCR cuantitativa	
• Estudios por Secuenciación Sanger	
• Estudios de fusiones y reordenamientos	
7. Estudios de Hematología Molecular.....	11
• Estudios de fusiones y reordenamientos mediante extensión de impronta	
• Leucemia	
• Coagulopatias	
8. Estudios en Biopsia Líquida.....	13
9. Inmunoterapia.....	14
9. Otros estudios.....	14
• Polimorfismos DPYD	
• UGT1A1	
• HPV	
• Poliomavirus	
10. Preparación y envío de muestras.....	16
11. Características generales de recepción de muestras.....	19
12. Consentimiento informado y archivo de materia excedente.....	19
13. Información de envío	20
14.Otra información de interés.....	20

1. ESTUDIOS DE SINDROMES DE CASO INDICE CON PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA.

Estudio de alteraciones en línea germinal asociados a síndromes de predisposición hereditaria a cáncer. El estudio se compone de un panel de 70 genes en el que se analiza mutaciones puntuales de toda la región codificante incluyendo las uniones intrón-exón y grandes reordenamientos

- Tecnología: Next Generation Sequencing (NGS)
- Kit: Custom Hereditary Custom Cancer Solution v2 71 genes + 1 pseudogen genes de Sophia Genetics
- Síndromes estudiados :
 - Cáncer de mama y/o ovario
 - Síndrome de Lynch
 - Poliposis Adenomatosa Familiar
 - Gástrico difuso
 - Síndrome de Cowden
 - Melanoma
- Listado de genes

APC	ATM	BARD1	BMPR1A	BRCA1	BRCA2	BRIP1	CDH1	CDKN2A	CHEK2
EPCAM	FAM175A	FH	HOXB13	MEN1	MET	MLH1	MRE11	MSH2	MSH6
MUTYH	NBN	NF1	NF2	PALB2	PIK3CA	PMS2	PMS2CL	POLD1	POLE
POT1	PRSS1	PTCH1	PTEN	RAD50	RAD51C	RAD51D	RET	SDHA	SDHAF2
SDHb	SDHc	SDHD	SMAD4	SMARCB1	STK11	TERT	TP53	VHL	XRCC2
ACD	AIP	AKT1	AXIN2	BAP1	CDK4	DICER1	GREM1	HABP2	MAX1
MC1R	MITF	MLH3	MSH3	NTHL1	PRKAR1	SLC45A2	SUFU	TERF2IP	TEMEM127

- Muestras:
 - **2 tubos de EDTA** de sangre periférica
 - **DNA extraído** procedente de sangre periférica
- Tiempo de respuesta
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Secuenciación y análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

2. ESTUDIOS DE MUTACIONES O GRANDES REODENAMIENTOS DE CASOS FAMILIARES DIRIGIDOS

➤ Estudio directo de **mutaciones familiares** conocidas:

- Tecnología: Secuenciación Sanger
- Listado de Genes a estudio:
 - *ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDKN2A, CDK4, CHEK2, MITF, MLH1, MSH2, MSH6*
 - (*)Cualquier otra región codificante y colindante de otro gen solicitado.
- Muestra:
 - **2 tubos de EDTA** de sangre periférica
 - **DNA extraído** de sangre periférica
- Tiempo de respuesta
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

(*) El caso de solicitar un análisis de mutación puntual de un gen no listado anteriormente y/o de un exón con cebadores no disponibles en stock, el tiempo de respuesta es mayor. Consultar al laboratorio de biología molecular.

- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Secuenciación y análisis de resultados

➤ Estudios de **grandes reordenamientos/CNV** familiares conocidas mediante MLPA

- Tecnología: Multiplex ligation-depnt probe amplification (MLPA), análisis de fragmentos.
- Kit: MLPA MRC-HOLLAND
- Listado de Genes a estudio:

	LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR	Rev: 05 FECHA: 14/03/2023
	CARTERA DE SERVICIOS	

- *ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6*
- (*) Cualquier otro gen bajo solicitud previa.
- Muestra:
 - **2 tubos de EDTA** de sangre periférica
 - **DNA extraído** de sangre periférica
- Tiempo de respuesta
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

(*) El caso de solicitar un análisis de CNV o Gran reordenamiento de un gen no listado anteriormente, el tiempo de respuesta es mayor. Consultar al laboratorio de biología molecular.

- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Electroforesis capilar y análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

3. ESTUDIO DE POLIMORFISMOS CON PREDISPOSICION HEREDITARIA A MELANOMA FAMILIAR

Estudios de polimorfismos en *MC1R* que aumenta el riesgo de predisposición al melanoma.

- Tecnología: Secuenciación Sanger
- Gen
 - *MC1R*
- Muestra:
 - **2 tubos de EDTA** de sangre periférica
 - **DNA extraído** de sangre periférica
- Tiempo de respuesta
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

4. CRIBADO DE SINDROME DE LYNCH

El cribado para el Síndrome de Lynch para pacientes que cumplan los criterios de Bethesda se compone de las siguientes determinaciones:

- **Inestabilidad de Microsatélites (MSI)**
 - Tecnología: *Análisis de fragmentos (electroforesis capilar)*
 - Marcadores a estudio para el cribado (estudio completo):
 - *BAT25, BAT26, D2S123; D5S346; D17S250, NR-21;NR-24 y NR-27*
 - Muestras (remitir conjuntamente):
 - **2 tubos de EDTA** de sangre periférica y **Tejido tumoral fijado en incluido en parafina.**
 - **DNA** extraído de **sangre periférica** y **DNA** extraído de **Tejido tumoral fijado e incluido en parafina.**
 - Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles
 - Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Análisis de resultados (electroforesis capilar)
 - Emisión de informe de resultados

- Estudio de la **hipermetilación del promotor del gen *MLH1*** en el caso de resultados de inmunohistoquímica que muestren una pérdida de expresión de la proteína MLH1. En este estudio se incluye el análisis de BRAF V600E
 - Tecnología: *Análisis de resultados (electroforesis capilar)*
 - Muestra:
 - **2 tubos de EDTA** de sangre periférica y **Tejido tumoral fijado en incluido en parafina.**
 - **DNA** extraído de **sangre periférica** y **DNA** extraído de **Tejido tumoral fijado e incluido en parafina.**
 - Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Análisis de resultados (electroforesis capilar)
 - Emisión de informe de resultado

5. HEMOCROMATOSIS

Estudio de las mutaciones c.845G>A p.(Cys282Tyr) (exón 4) y c.187C>G p.(His63Asp) (exón 2) del gen *HFE* en línea germinal.

- Tecnología: Secuenciación Sanger
- Muestra:
 - **1 tubos de EDTA** de sangre periférica
 - **DNA extraído** de sangre periférica
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 10 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 7 días hábiles
- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Secuenciación y análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

6. ESTUDIO DE GENES IMPLICADO EN LA RECOMBINACION HOMOLOGA (HRR)

Panel de 16 genes para el estudio de la maquinaria de reparación del ADN por recombinación homóloga.

- Tecnología: Next Generation Sequencing (NGS)
- Kit: Homologous Recombination Solution
- Síndromes estudiados :
 - Mama y/o ovario
 - Páncreas
 - Próstata

- Listado de genes

ATM	BARD1	BRCA1	BRCA2	BRIP1	CDK12	CHEK1	CHEK2
FANCL	PALB2	PPP2R2A	RAD51B	RAD51C	RAD51D	RAD54L	TP53

- Muestra: el estudio puede realizarse a partir de sangre periférica y/o tejido tumoral según indicaciones.
 - **2 tubos de EDTA** de sangre periférica
 - **Tejido tumoral fijado e incluido en parafina**
 - **DNA extraído de sangre periférica**
 - **DNA extraído de Tejido tumoral**
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles
- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Secuenciación y análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

7. ESTUDIOS DE BIOMARCADORES SOMÁTICOS DE DISTINTAS PATOLOGÍAS ONCOLÓGICAS

➤ Estudios por NGS (Secuenciación masiva)

El estudio se compone de un panel de 42 **51** genes en el que se analiza mutaciones puntuales y CNV de los exones incluidos para cada gen (ver listado).

- Tecnología: NGS Secuenciación masiva
- Kit: Solid Tumor Solution de Sophia Genetics

- Genes y exones:

ARID5A (región codificante completa), **ARID5B** (región codificante completa), **AKT1** (3), **ALK** (21-25), **BRAF** (11,15), **BRCA1** (región codificante completa), **BRCA2** (región codificante completa), **CDK4** (2), **CDKN2A** (1*,2,3), **CTCF** (región codificante completa), **CTNNB1** (región codificante completa), **DDR2** (18), **DICER1** (24,25), **EGFR** (18-21), **ERBB2** (8,17,20), **ERBB4** (10,12), **FBXW7** (región codificante completa), **FGFR1** (13,15), **FGFR2** (7,12,14), **FGFR3** (7,9,14,16), **FOXL2** (1*), **GNA11** (4,5), **GNAQ** (4,5), **GNAS** (8), **H3F3A** (2*), **H3F3B** (2*), **HIST1H3B** (1), **HRAS** (2-4), **IDH1** (4), **IDH2** (4), **KIT** (8-11,13,17,18), **KRAS** (región codificante completa), **MAP2K1** (2,3), **MET** (2,14-20), **MYOD1** (1), **NF1** (región codificante completa), **NRAS** (2-4), **PDGFRA** (12,14,18), **PIK3CA** (2*,3,6*,8,10,21), **POLE** (dominio exonucleasa, exones 9, 11, 13, 14), **PPP2R1A** (región codificante completa), **PIK3R1** (región codificante completa), **PTEN** (región codificante completa), **PTPN11** (3), **RAC1** (3), **RAF1** (7,10,12,13*, 14*,15*), **RET** (11,13,15,16), **ROS1** (38*,41*), **SF3B1** (15-17), **SMAD4** (8-12), **TERT** (promotor*,1*,8*,9*, 13*), **TP53** (región codificante completa).

- Muestra:

- **tejido fijado e incluido en parafina.**
- **DNA extraído** de tejido tumoral fijado

- Tiempo de respuesta:

- Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
- Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

- Servicios:

- Extracción de ADN
- Secuenciación y análisis de resultados
- Emisión de informe de resultados

➤ **Estudios dianas terapéuticas mediante PCR cuantitativa alelo específica**

Estudio de mutaciones específicas mediante PCR cuantitativa alelo específica en diferentes genes a estudio. Los resultados están condicionados al propio diseño de sondas que contiene el kit.

- Tecnología: COBAS

- Kit: EGFR Mutation Test v2, PIK3CA Mutation Test BRAF/NRAS Mutation Test LSR KRAS v2 Mutation Test LSR

- Genes

- *EGFR, PIK3CA, KRAS, BRAF/NRAS*

- Muestra:
 - **Tejido tumoral fijado e incluido en parafina.**
 - **DNA extraído** procedente de tejido tumoral
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 7 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 4 días hábiles
- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

➤ **Estudios somáticos mediante Secuenciación Sanger**

Estudio de mutaciones puntuales de los genes y exones listados a continuación.

- Tecnología: Secuenciación Sanger
- Genes:
 - *EGFR*: exones 18, 19, 20 y 21
 - *BRAF*: exones 11 y 15
 - *CKIT*: exones 9, 11, 13 y 17
 - *KRAS*: exones 2, 3 y 4
 - *NRAS*: exones 1 y 2
 - *PDGFR α* : exones 12 y 18
 - *ERBB2*: exón 20
- Muestra:
 - **Tejido tumoral fijado e incluido en parafina.**
 - **DNA extraído** procedente de tejido tumoral
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 10 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 7 días hábiles
- Servicios:
 - Extracción de ADN
 - Análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

➤ **Estudios de fusiones, reordenamientos y amplificaciones de diferentes patologías.**

- **Técnica:** Hibridación fluorescente In situ (FISH)
- **Genes:**
 - *ALK, BCL1 (CCND1), *BCL2, *BCL6, BCOR, CDKN2A, CDK4, CIC, DDIT3, DFSP, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FUS, GLI, JAZ1, MALT1, MALM2, MDM2, MELANOMA ((RREB1, CCND1 y MYB), MET, *MYC, NR4A3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, USP6, RET, *ROS1, SMARCB1, STAT6, SYT, TFEB, TFE3, WWTR1, YWHAE.
 - Estudio de otras fusiones y reordenamientos de genes, anteriormente no listados, por FISH bajo solicitud previa. El tiempo de respuesta de este tipo de estudios es mayor al indicado posteriormente. Consultar al laboratorio de biología molecular.

- **Muestra:**

Tejido tumoral fijado en incluido en parafina montado sobre portaobjeto

- 2 portaobjetos por gen a estudio a excepción de NTRK que son 3 portas
- Preparación: corte de entre 1.5 a 2 micras.

- **Tiempo de respuesta:**

*Para las pruebas marcadas con un **


- Solicitudes no urgentes: 12 días hábiles
- Solicitudes urgentes: 9 días hábiles

Para el resto de pruebas:


- Solicitudes no urgentes: 15 días hábiles
- Solicitudes urgentes: 12 días hábiles

- **Servicios:**

- Análisis de resultados

	LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR	Rev: 05 FECHA: 14/03/2023
	CARTERA DE SERVICIOS	

- Emisión de informe de resultados

	LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR	Rev: 05 FECHA: 14/03/2023
	CARTERA DE SERVICIOS	

8. ESTUDIOS DE HEMATOLOGÍA MOLECULAR.

➤ Estudios de fusiones y reordenamientos mediante extensión de impronta

- Tecnología: Hibridación fluorescente in situ. (FISH)
- Genes:
 - *BCL1(CCND1), BCL2, BCL6 y MYC*
 - (*) Estudio de otras fusiones y reordenamientos de genes, anteriormente no listados, por FISH bajo solicitud previa.

(*) El caso de solicitar un análisis de un gen no listado anteriormente, el tiempo de respuesta es mayor. Consultar al laboratorio de biología molecular

- Muestra:
 - Sangre periférica.
 - Médula ósea
 - Líquido pericárdico
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 12 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 9 días hábiles
- Servicios:
 - Análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

➤ LEUCEMIA

Análisis del gen de fusión **BRC/ABL** mediante RT-PCR y PCR Cuantitativa.

- Tecnología: PCR CUANTITATIVA
- Gen de fusión : *BRC/ABL*
- Muestra:
 - **2 tubos EDTA** de sangre periférica
 - **1 Tubo EDTA** de MÉDLUA OSEA
 - **RNA extraído** procedente de sangre o médula.

- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

- Servicios:
 - Extracción de RNA
 - análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

➤ **COAGULOPATÍAS**

1. FACTOR II, MTHRR y FACTOR V LEIDEN.

- Tecnología: discriminación alélica **por Real Time-PCR**
 - **FACTOR II** : Estudio de mutación puntal p.G20210A
 - **MTHRR** : Estudio de mutaciones puntuales: p.A1298C y p.C677T
 - **FACTOR V LEIDEN** Estudio de mutaciones puntales p.G1691A, p.Y1702C y p.A4070G

- Muestra: para el conjunto de determinaciones
 - **1 tubos EDTA** de sangre periférica
 - **1 Tubo EDTA** de MÉDULA ÓSEA

- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 15 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 10 días hábiles

- Servicios:
 - Extracción de DNA
 - **Real Time-PCR**
 - Análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

2. JAK2


Estudio de mutación puntual V617F

- **Tecnología:** Electroforesis capilar mediante resolución de alelos.
- **Muestra**
 - **1 tubos EDTA de sangre periférica**
 - **1 Tubo EDTA de MÉDULA ÓSEA**
- **Tiempo de respuesta**
 - Solicitudes no urgentes:15 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 10 días hábiles
- **Servicios:**
 - Extracción de DNA
 - PCR cualitativa
 - Análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

9. ESTUDIOS EN BIOPSIA LIQUIDA

Detección y monitorización de mutaciones puntuales en biopsia líquida

- **Tecnología:** PCR CUANTITATIVA
- **Kit:** EGFR Mutation Test v2, BRAF/NRAS Mutation Test LSR KRAS v2 Mutation Test LSR
- **Genes:**
 - EGFR, KRAS, BRAF y NRAS
- **Muestra:**
 - **Sangre periférica en 2 tubos STRECK®**
 - **2 tubos K-EDTA.** (ver condiciones especiales en el punto 12 del documento)
 - **cfDNA ya extraído**
- **Tiempo de respuesta:**
 - Solicitudes no urgentes: 7 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 3 días hábiles
- **Servicios:**

	LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR	Rev: 05 FECHA: 14/03/2023
	CARTERA DE SERVICIOS	

- Extracción de cfDNA
- análisis de resultados
- Emisión de informe de resultados

10. INMUNOTERAPIA

Análisis de inestabilidad de microsatélites (MSI) para dirigir a terapia de Inmunoterapia

- Tecnología: Electroforesis capilar- Análisis de fragmentos.
- Conjunto de marcadores a estudio:
 - BAT25; BAT26; NR21, NR24 y NR27.
- Muestra:
 - Tejido fijado tumoral fijado e incluido en parafina
 - DNA extraído de tejido
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles
- Servicios:
 - Extracción de DNA
 - Análisis de resultados
 - Emisión de informe de resultados

11. OTROS ESTUDIOS

➤ **DPYD**

Estudio de polimorfismo DPYD para optimizar respuesta y evitar toxicidades severas al 5 fluoracilo (5-FU).

- Tecnología: Análisis de fragmentos
- Muestra:
 - 1 tubo de K-EDTA de sangre periférica
 - DNA extraído de sangre periférica
- Tiempo de respuesta: 7 días hábiles

➤ **UGT1A1**

Estudio de los polimorfismos *UGT1A1*1*; *UGT1A1*28*, *UGT1A1*36* y *UGT1A1*37* para optimizar respuesta y evitar toxicidades al irinotecán.

- Tecnología: análisis de fragmentos (electroforesis capilar)
- Kit: Imegen Gilbert Plus CE-IVD
- Muestra:
 - 1 tubo de K-EDTA de sangre periférica
 - DNA extraído de sangre periférica
- Tiempo de respuesta: 7 días hábiles

➤ **POLIOMAVIRUS**

Estudio de presencia de genoma viral como complemento diagnóstico del carcinoma de Merkel

- Técnica: PCR cualitativa
- Muestra:
 - Tejido fijado e incluido en parafina
 - DNA ya extraído de tejido.
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 21 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 15 días hábiles

➤ **HPV**

Estudio de genotipo del virus del papiloma humano, para estadificación y valor pronóstico de cáncer de cabeza y cuello.

- Técnica: –Electroforesis capilar-Análisis de fragmentos
- Muestra:
 - Tejido fijado e incluido en parafina
 - DNA extraído de tejido
- Tiempo de respuesta:
 - Solicitudes no urgentes: 10 días hábiles
 - Solicitudes urgentes: 7 días hábiles

12. PREPARACION Y ENVIO DE MUESTRAS

➤ Muestras de sangre periférica.

Extraer un volumen mínimo de 7,5 ml de sangre periférica del paciente, recogida en **tubo EDTA-K2**. La muestra debe ser recibida en nuestro laboratorio a **temperatura ambiente** en un **plazo máximo de 72 h** desde el momento de la extracción.




➤ DNA extraído procedente de sangre

- Envase: Recibir en tubo de rosca estéril
- Condiciones de recepción:
 - Temperatura ambiente, si es inferior a 12 h.
 - Refrigerada entre 2-10 ° C o Congelado a -20°C si es superior a 12 h.
- Características de la muestra:
 - Cantidad mínima: 1µg de ADN
 - 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.

➤ MUESTRAS PARA ESTUDIO DE BIOPSIA LIQUIDA

- Soporte: 1 o 2 tubos de 10 ml de STRECK CELL FREE DNA BCT®

	LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR	Rev: 05 FECHA: 14/03/2023
	CARTERA DE SERVICIOS	



Nota: El laboratorio de biología molecular, suministra y envía los tubos especiales previo aviso.

- Características de la muestra:
 - **Volumen mínimo de muestra : 6 ml**

Para poder garantizar la concentración de cfDNA, se recomienda llenar al máximo el tubo STRECK con una cantidad aproximada de 10 ml de sangre, el volumen mínimo recomendado es de 6 ml. Para casos especiales ponerse en contacto con el servicio.

- Condiciones de envío
 - **Inferior o igual a 24 h:** Envío a temperatura ambiente.
 - **Superior a 24 h:** Refrigerada de 2 a 10°C.
- Otras consideraciones especiales

Solo para **ocasiones puntuales y por causas justificadas** el laboratorio de biología molecular, admite **2 tubos de K-EDTA** para realizar los estudios en biopsia líquida.

Requisito: **1 h y 30 min** desde la toma de la muestra sanguínea hasta la recepción en el laboratorio. En caso de superar ese tiempo el laboratorio procederá al rechazo automático de la muestra.

➤ **MÉDULA ÓSEA**

- Envase: 1 tubo K-EDTA
- Volumen mínimo: 1 ml
- Condiciones de recepción:
 - Temperatura ambiente, si es inferior a 12 h.
 - Refrigerada entre 2-10 ° C si es superior a 12 h

➤ **LÍQUIDO PERICÁRDICO**

- Envase: 1 tubo K-EDTA
- Volumen mínimo: 2 ml.
- Condiciones de recepción:
 - Temperatura ambiente, si es inferior a 12 h.
 - Refrigerada entre 2-10 ° C si es superior a 12 h

➤ **TEJIDO TUMORAL FIJADO E INLCUIDO EN PARAFINA**

- Muestras
 - Bloque completo
 - **3 cortes de 10 micras** en tubo solo en caso de **≥ 30% células tumorales**
 - **3 punch (macrodisecciones) de 0.6mm de diámetro** en tubo tipo eppendorf, solo para muestras con **< de 30% de células tumorales.**
- Condiciones de recepción:
 - temperatura ambiente

➤ **DNA PROCEDENTE DE TEJIDO TUMORAL**

- **Cantidad mínima** : ≥200 ng de ADN tumor
- **Concentración**: ≥ 10 ng/μL

	LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR	Rev: 05 FECHA: 14/03/2023
	CARTERA DE SERVICIOS	

La concentración varía en función del tipo de determinación, para más información y casos especiales ponerse en contacto con el Laboratorio de Biología Molecular.

La muestra será cuantificada en el laboratorio y se comprobará que cumple los criterios óptimos de calidad y pureza. En caso contrario, se procederá a solicitar nueva muestra o las actuaciones que el laboratorio considere oportunas para garantizar los resultados clínicos.

- Condiciones de recepción:
 - temperatura ambiente

➤ **MUESTRAS PARA ESTUDIOS DE REORDENAMIENTOS, FUSIONES Y AMPLIFICACIONES POR FISH**

- Muestras:
 - Bloque completo
 - 2 a 3 portaobjetos con un espesor de 1.5 a 2 micras.

La prueba diagnóstica *NTRK* requiere un mínimo de 3 portaobjetos. El resto de determinaciones serán 2 portaobjetos.

- Condiciones de recepción:
 - temperatura ambiente

13. CARACTERISTICAS GENERALES DE RECEPCIÓN

Las muestras deberán recibirse

- ✓ Debidamente Identificadas
- ✓ Cumplir expresamente las condiciones anteriormente descritas para cada tipo de muestra
- ✓ No estar coaguladas ni hemolizadas.

14. CONSENTIMIENTO INFORMADO Y ARCHIVO DEL MATERIAL EXCEDENTE

Se recomienda la solicitud del consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético. 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 para preservar la salud de la personal o de terceros relacionados con ella. Los bloques de tejido serán devueltos junto con su correspondiente informe de resultados.

15. INFORMACIÓN DE ENVIO

Si la muestra es remitida desde fuera del centro, debe estar debidamente empaquetada en contenedor especial para el traslado de muestras biológicas, para evitar golpes o cambios bruscos de temperatura. Remítala a temperatura ambiente, refrigerada o congelada (según especificaciones) por mensajero a la siguiente dirección:


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

➤ **HORARIO DE RECEPCIÓN DE MUESTRAS**

- De lunes a jueves de 8:30 a 13:00
- Viernes: de 8:30 a 12:00, solo para muestras del propio hospital.

➤ **DATOS DE CONTACTO**

- Teléfono : (+34) 961114337
- EMAIL: labobiomol@fivo.org

	LABORATORIO BIOLOGIA MOLECULAR	Rev: 05 FECHA: 14/03/2023
	CARTERA DE SERVICIOS	

16. INFORMACIÓN DE INTERÉS

El laboratorio de biología molecular dispone de acreditación ENAC bajo los requisitos ISO15189, con número de expediente 1234/LE2361 UNE-EN ISO 15189

Puede consultar el alcance de técnicas acreditadas y el listado de análisis desde la página web de ENAC.