

## Listado de genes de Biopsia Líquida

Se analizan todas las variantes relevantes en un exón nombrado. Los números de exón se refieren a la codificación de exones (CDS) del gen respectivo. El diagnóstico no se limita a las mutaciones de punto crítico de ejemplo enumeradas. Los exones no nombrados y todas las variantes

<b>GENE</b>	<b>NM_NR.</b>	<b>ENRICHED REGION (INCL. EXAMPLE HOTSPOT (HS)-VARIANTS)</b>
<b>AKT1</b>	NM_005163	Exon 2 (HS E17)
<b>ALK</b>	NM_004304	Exons 21-25 (incl. HS F1174)
<b>ARAF</b>	NM_001654	Exon 6 (HS S214)
<b>BRAF</b>	NM_004333	Exons 11 and 15 (incl. HS V600)
<b>CTNNB1</b>	NM_001904	Exon 2 (incl. HS S37, S45)
<b>EGFR</b>	NM_005228	Exons 18-21 (incl. HS E746_A750del, T790, L858)
<b>ERBB2</b>	NM_004448	Exon 8, 19-21 (incl. HS V842)
<b>ERBB3</b>	NM_001982	Exons 3, 6-9, 23 (incl. HS V104, E928)
<b>ERBB4</b>	NM_005235	Exon 12 (incl. HS E452)
<b>ESR1</b>	NM_000125	Exons 4-8 (incl. HS K303, Y537, D538)
<b>FGFR2</b>	NM_000141	Exons 6, 8, 11 (incl. HS S252, N549)
<b>FGFR3</b>	NM_000142	Exon 12 (HS V555)
<b>GNA11</b>	NM_002067	Exon 5 (HS Q209)
<b>GNAQ</b>	NM_002072	Exon 5 (HS Q209)
<b>GNAS</b>	NM_000516	Exon 8 (HS 201) and Exon 9 (HS Q227)
<b>H3-3A</b>	NM_002107	Exon 1 (HS K27 and G34)
<b>H3-3B</b>	NM_005324	Exon 1 (HS K37)
<b>HRAS</b>	NM_005343	Exons 1-3 (incl. HS G12, Q61)
<b>IDH1</b>	NM_005896	Exon 2 (HS R132)

GENE	NM_NR.	ENRICHED REGION (INCL. EXAMPLE HOTSPOT (HS)-VARIANTS)
<b>IDH2</b>	NM_002168	Exon 4 (HS R140, R172)
<b>JAK2</b>	NM_004972	Exon 12 (HS V617)
<b>KIT</b>	NM_000222	Exons 9, 11, 13, 14, 17, 18 (incl. HS W557_K558del, D816)
<b>KRAS</b>	NM_004985	Exons 1-3 (inkl. HS G12, Q61)
<b>MAP2K1</b>	NM_002755	Exon 3 (HS P124)
<b>MET</b>	NM_001127500	Exon 18 (incl. HS Y1248, Y1253)
<b>MYCN</b>	NM_005378	Exon 1 (HS P44)
<b>NRAS</b>	NM_002524	Exons 1-3 (inkl. HS G12, Q61)
<b>PDGFRA</b>	NM_006206	Exons 4, 9, 11, 13, 17 (incl. HS D842)
<b>PIK3CA</b>	NM_006218	Exons 4, 7, 9, 13, 20 (incl. HS E542, E545, H1047)
<b>PTEN</b>	NM_000314	Exons 5-7 (incl. R130, R233)
<b>RAC1</b>	NM_018890	Exon 2 (HS P29)
<b>RAF1</b>	NM_002880	Exon 6 (incl. HS S257, S259)
<b>RET</b>	NM_020975	Exon 10, 11, 13-16 (incl. HS C634)
<b>STAT5B</b>	NM_012448	Exon 15 (HS N642)
<b>TERT</b>	NM_198253	Promotor HS c.-124 (C228), c.-146 (C250)
<b>TP53</b>	NM_000546	Entire coding region

Detección altamente sensible y precisa de las mutaciones impulsoras procesables más prevalentes en 36 genes con frecuencias alélicas muy bajas mediante el uso de tecnología basada en UMI (NAF  $\geq 0,25\%$ ) **Alta cobertura:** 50 000 - 100 000x cobertura bruta.

## Certificaciones de la Biopsia Líquida

Nuestros socios colaboradores siguen los criterios de calidad más estrictos en un esfuerzo por cumplir con los requisitos solicitados por la comunidad médica y sus pacientes.

