

CARACTERÍSTICAS TÉCNICAS	BIOPSIA LÍQUIDA
--------------------------	-----------------

Tecnología de enriquecimiento de captura de objetivos Tecnología basada en hibridación seguido de la secuenciación de próxima generación (NGS).	●
Cobertura exónica completa Excepciones en regiones que contienen repeticiones, secuencias de alta homología como pseudogenes y deleciones segmentarias, o alto contenido de GC.	□
Variantes de nucleótido único (SNV)/Inserciones y deleciones (INDEL)	●
Alteraciones del número de copias (CNA)	●
Cambios	●
Inestabilidad de microsatélites (MSI) MSI es un biomarcador de inmunoterapia que indica un aumento inestabilidad causada por defectos en el mecanismo de reparación de desajuste del ADN . Puede identificar a los pacientes que podrían beneficiarse de la inmunoterapia y puede ofrecer información pronóstica. El análisis es realizado por NGS.	●
Carga mutacional tumoral (TMB) TMB es un biomarcador de inmunoterapia que indica el número total de mutaciones somáticas encontradas en un tumor por megabase. Puede ofrecer valor pronóstico y terapéutico mediante la identificación de pacientes con TMB alta que son elegibles para la inmunoterapia. El análisis es realizado por NGS.	
Variantes notificadas	TIER I/II
Variants of unknown clinical significance (VUS) reported VUS are genetic alterations whose implication in disease is currently unclear or under investigation due to limited scientific knowledge or data.	●
Objetivo seleccionado intronic regiones de importancia clínica	●
Target splice junction	●
Turnaround Time (TAT)	6-9 days
Sample type	Blood Sample

● Incluidos ○ Incluidos opcionalmente □ Genes seleccionados

BIOPSIA LÍQUIDA

TIPO DE PANEL	SNVs/INDELS	CNAs	REARRANGEMENTS
NSCLC (36 Genes)	AKT1, ALK, APC, ARAF, ATM, BRAF, BRCA2, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, FBXW7, JAK2, KEAP1, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, POLE, PTEN, RAF1, SMAD4, STK11, TP53	EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, PIK3CA	ALK, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1
COLORECTAL (34 Genes)	AKT1, APC, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CTTNB1, EGFR, ERBB2, FBXW7, GNAS, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MTOR, NRAS, NTRK1, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PIK3CB, PMS2, POLE, PTEN, RAF1, SMAD4, TP53	EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MET	NTRK1, NTRK2, NTRK3