

CARACTERÍSTICAS TÉCNICAS	T. SÓLIDO			
	EXTENDIDO		ESPECÍFICO DE CÁNCER	GENES DIRIGIDOS
	CÁNCER PLUS	CÁNCER		
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	TIER I/II	TIER I/II	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)	10-15 days	10-15 days	10-15 days	10-15 days
Sample type	FFPE	FFPE	FFPE	FFPE

● Incluidos ○ Incluidos opcionalmente □ Genes seleccionados

TUMOR SÓLIDO (BIOPSIA DE TEJIDO)

TIPO DE PANEL	SNVs/INDELS	CNAs	REORDENAMIENTO	
PANELES DE PERFIL TUMORAL EXTENDIDO				
CANCER PLUS <i>(221 Genes)</i> <i>Se dirige a todas las regiones exónicas de los genes analizados. Excepciones en regiones que contienen repeticiones, secuencias de alta homología (pseudogenes y duplicaciones segmentarias) o alto contenido de GC.</i>	ABL1, ABL2, AKT1, AKT2, ALK, ANKRD26, APC, AR, ARAF, ASXL1, ATM, ATRX, B2M, BAP1, BARD1, BCL2, BCL6, BCOR, BCORL1, BCR, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CALR, CBLB, CBL, CBLB, CBLC, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD274, CD74, CDC25C, CDH1, CDK12, CDK4, CDK6, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CIC, CSF1R, CSF3R, CTLA4, CTNNB1, CUX1, CXCR4, DCK, DDR2, DDX41, DEK, DHX15, DICER1, DNMT3A, DUSP22, EGFR, EIF1AX, EPCAM, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC4, ERG, ESR1, ETNK1, ETV1, ETV4, ETV6, EWSR1, EZH2, FANCA, FBXW7, FGF13, FGF19, FGF2, FGF3, FGF1, FGF2, FGF3, FGF1, FGF2, FGF3, FGF4, FLT1, FLT3, FLT4, FOXA1, FOXL2, FOXO1, FRS2, FUBP1, GATA1, GATA2, GATA3, GNA11, GNAQ, GNAS, H3F3A, HDAC2, HOXB13, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, INHA, INSR, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KDR, KEAP1, KIT, KMT2A, KMT2C, KMT2D, KRAS, LUC7L2, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MDM2, MECOM, MET, MLH1, MLLT3, MPL, MRE11, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYCN, MYD88, MYH11, MYOD1, NBN, NCOA3, NF1, NF2, NFE2L2, NOTCH1, NPM1, NRAS, NRG1, NTRK1, NUP214, NUTM1, PALB2, PARP1, PBX1, PDCD1, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PGR, PHF6, PIK3CA, PIK3CB, PIK3R1, PML, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PPP2R1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD21, RAD51C, RAD51D, RAF1, RARA, RB1, RBBP6, RET, RNF43, RPS14, RUNX1, RUNX1T1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLC29A1, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMO, SOX10, SPOP, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUZ12, TCF3, TCL1A, TERT, TET2, TMPRSS2, TP53, TSC1, TSC2, U2AF1, VEGFA, VHL, WT1, XPO1, ZRSR2	1p/19q codeletion, AKT1, ALK, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CCND1, CD274, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FGF1, FGF2, FGF3, JAK2, KIT, KRAS, MDM2, MET, MYC, MYCN, NCOA3, NRAS, NRG1M PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PTEN, RAF1, RB1, RET, SMAD4, TERT, TP53	ALK, BRAF, CD74, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PDGFRA, RET, ROS1, TRMPRSS2	
CANCER <i>(80 Genes)</i> <i>Targets specific regions on the genes tested.</i>	AKT1, ALK, APC, AR, ARAF, ATM, ATRX, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, CIC, CTNNB1, DDR2, DICER1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FBXW7, FLT3, FOXA1, FOXL2, FUBP1, GATA3, GNA11, GNAQ, GNAS, H3F3A, IDH1, IDH2, JAK2, KEAP1, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP3K1, MET, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MTOR, NBN, NF1, NPM1, NRAS, NTRK1, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PIK3CB, PMS2, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RAF1, RET, RUNX1, SMAD4, SPOP, STK11, TERT, TP53	1p/19q codeletion, AR, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ESR1, FGF1, FGF2, FGF3, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PIK3CA, PTEN, RB1, TP53	ALK, BRAF, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1, TMPRSS2	
PANELES DE PERFIL TUMORAL ESPECÍFICO DEL CÁNCER				
MAMA Y GINECOLÓGICO <i>(48 Genes)</i>	AKT1, ATM, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, CTNNB1, DICER1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FBXW7, FOXA1, FOXL2, GATA3, KIT, KRAS, MAP3K1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MTOR, NBN, NRAS, PALB2, PIK3CA, PIK3CB, PMS2, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RAF1, RET, RUNX1, SMAD4, TP53	EGFR, ERBB2, ESR1, FGF1, FGF2, FGF3, MET, PIK3CA, PTEN, TP53	NTRK1, NTRK2, NTRK3	
COLORRECTAL <i>(34 Genes)</i>	AKT1, APC, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CTNNB1, EGFR, ERBB2, FBXW7, GNAS, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MTOR, NRAS, NTRK1, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PIK3CB, PMS2, POLE, PTEN, RAF1, SMAD4, TP53	EGFR, ERBB2, FGF1, FGF2, FGF3, KRAS, MET, TP53	NTRK1, NTRK2, NTRK3	
PULMÓN (NSCLC) <i>(36 Genes)</i>	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, FGF1, FGF2, FGF3, MET, PIK3CA, PTEN, TP53	ALK, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1	
PRÓSTATA <i>(36 Genes)</i>	AKT1, APC, AR, ATM, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, CTNNB1, CHEK2, FOXA1, MLH1, MSH2, MSH6, NRAS, PALB2, PIK3CA, PIK3CB, PMS2, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, SPOP, TP53	AR, ERBB2, FGF1, FGF2, FGF3, MYC, MYCN, PIK3CA, PTEN, RB1, TP53	NTRK1, NTRK2, NTRK3, TMPRSS2	
MELANOMA <i>(22 Genes)</i>	AKT1, BRAF, CTNNB1, ERBB2, GNA11, GNAQ, KIT, KRAS, MAP2K1, NF1, NRAS, PIK3CA, POLE, PTEN, TP53	ERBB2, KIT, KRAS, MYC, TP53	ALK, BRAF, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1	
GLIOMA <i>(22 Genes)</i>	ATRX, BRAF, CIC, CTNNB1, EGFR, FUBP1, H3F3A, IDH1, IDH2, NF1, POLE, TERT, TP53	1p/19q codeletion, CDKN2A, EGFR, MET, MYC, MYCN, PTEN	BRAF, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3	
PANELES ENFOCADOS EN GENES (ALTERACIONES INCLUIDAS: SNVs/INDELS)				
BRAF	EGFR	IDH1 & IDH2	KRAS & NRAS	PIK3CA & AKT1