

ONCO SEQ 50

PANEL GENÉTICO ONCOLÓGICO PERSONALIZADO

SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS)

Las tecnologías de secuenciación masiva (next generation sequencing - NGS) están cambiando la forma en que los científicos y médicos abordamos los estudios genéticos de nuestros pacientes.

El uso de estas tecnologías genómicas, juntamente con un apropiado análisis bioinformático, permiten el estudio masivo y simultáneo de millones de fragmentos de ADN en un único experimento.

Estas técnicas permiten identificar variantes genéticas relevantes, medir detalladamente los cambios de expresión, o identificar diferencias en la metilación.

El uso de estas tecnologías aumenta el rendimiento y la velocidad de generación de los datos, con una reducción drástica de los costes de secuenciación por base.

Gracias a la aplicación de la secuenciación masiva nos ha permitido el desarrollo de una oncología personalizada, donde la selección de los tratamientos va precedida de la identificación de marcadores genéticos que clasifican a los pacientes en diferentes subgrupos, de forma que puedan recibir el tratamiento más eficaz en base al conocimiento de las secuencias de ADN alteradas.

ONCO SEQ 50

Onco Seq 50, es un panel de secuenciación masiva que analiza 2.855 mutaciones, localizadas en 50 oncogenes y genes supresores de tumores.

Está focalizado a la identificación de marcadores genéticos que permitan el establecimiento del pronóstico individual del paciente y la selección del tratamiento más eficaz.

Este test genético se dirige al estudio de tumores originados en el aparato digestivo (páncreas, gástrico y colorrectal), pulmón, mama, ovario, endometrio, sistema nervioso central o piel, siendo de suma importancia en el estudio de tumores de origen desconocido al ofrecer al oncólogo una orientación diagnóstica y terapéutica.

La utilización de este test en el ámbito de la oncología implica un gran avance en el diagnóstico y tratamiento del cáncer.



INDICACIONES

Por una parte, mejora la calidad de vida del paciente ya que la detección precoz del perfil genómico de cada tumor permite identificar el tratamiento más efectivo, reduciendo los efectos secundarios.

A los profesionales médicos, Onco Seq 50 les ofrece una orientación diagnóstica y terapéutica en el estudio de tumores de origen desconocido.

Esta prueba supone un acercamiento de la técnica de secuenciación masiva a la práctica clínica, con agilidad, eficacia y seguridad en el manejo y análisis de la información genética.

Finalmente, supone un beneficio en la gestión sanitaria al mejorar significativamente la optimización de los tratamientos, reduciendo los costes asociados al tratamiento del cáncer y facilitando desde las fases iniciales una mejor predicción de las probabilidades de respuesta.

ABL1	EGFR	GNAS	KRAS	PTPN11
AKT1	ERBB2	GNAQ	MET	RB1
ALK	ERBB4	HNF1A	MLH1	RET
APC	EZH2	HRAS	MPL	SMAD4
ATM	FBXW7	IDH1	NOTCH1	SMARCB1
BRAF	FGFR1	JAK2	NPM1	SMO
CDH1	FGFR2	JAK3	NRAS	SRC
CDKN2A	FGFR3	IDH2	PDGFRA	STK11
CSF1R	FLT3	KDR	PIK3CA	TP53
CTNNB	GNA11	KIT	PTEN	VHL

Panel Onco Seq 50

REQUERIMIENTOS

Esta información incluirá, entre otras, las siguientes:

✓ Médula ósea o sangre periférica

5 mL en tubo de sangre EDTA. Las muestras de sangre periférica con más de un 20% de blastos son consideradas óptimas para el estudio de hemopatías.

Envío a temperatura ambiente en un plazo máximo de 48 horas desde la obtención de la muestra.

✓ Tejidos incluidos en parafina

Bloque de parafina de tejidos fijados con formaldehído. Se recomienda marcar en el bloque la región tumoral e incluir un informe y/o un cristal del estudio anatomopatológico realizado. Envío a temperatura ambiente.



✓ **Tejido fresco congelado**

25-50 mg (2-3 mm³) de tejido congelado y almacenado a -20° C.

El envío se realiza en hielo seco, en contenedor aislado, en un plazo máximo de 18-24 horas.

✓ **Muestra de ADN**

500 ng de ADN a una concentración superior a 10 ng/μL disuelto en agua, buffer Low TE ($\leq 0.1 \mu\text{M}$ EDTA) o 10 mM TRIS. Envío a temperatura ambiente.

INFORME DE RESULTADOS

Junto a los resultados obtenidos del estudio de la secuenciación masiva de los 50 genes del Panel Onco Seq 50, se facilitará una interpretación clínica que contenga información fundamental para el prescriptor.

Esta información incluirá, entre otras, las siguientes consideraciones:

- ✓ Descripción de las mutaciones presentes en el tumor y su asociación con el desarrollo del mismo.
- ✓ Descripción de las variaciones génicas y sus diferentes polimorfismos.
- ✓ Interrelación entre las mutaciones encontradas y los tratamientos específicos contra las mismas.

Plazo de entrega

Los resultados estarán disponibles entre 21 y 30 días.

Código de Prueba: 65217

BIBLIOGRAFÍA RELACIONADA

1. Sanger F, Nicklen S, Coulson AR. DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. Proc Natl Acad Sci U S A 1977; 74: 5463-7.
2. Ansoorge WJ. Next-generation DNA sequencing techniques. N Biotechnol 2009; 25: 195-203.
3. Diamandis EP. Next-generation sequencing: a new revolution in molecular diagnostics? Clin Chem 2009; 55: 2088-92.
4. Zhang J, Chiodini R, Badr A, Zhang G. The impact of next-generation sequencing on genomics. J Genet Genomics 2011; 38: 95-109.
5. Haas J, Katus HA, Meder B. Next-generation sequencing entering the clinical arena. Mol Cell Probes 2011; 25: 206-11.
6. Chan EY. Next-generation sequencing methods: impact of sequencing accuracy on SNP discovery. Methods Mol Biol 2009; 578: 95-111.
7. Bibby K, Viau E, Peccia J. Viral metagenome analysis to guide human pathogen monitoring in environmental samples. Lett Appl Microbiol 2011; 52: 386-92.
8. Bick D, Dimmock D. Whole exome and whole genome sequencing. Curr Opin Pediatr 2011; 23: 594-600.
9. Biesecker LG, Shianna KV, Mullikin JC. Exome sequencing: the expert view. Genome Biol 2011; 12: 128.
10. Bainbridge MN, Wang M, Wu Y, Newsham I, Muzny DM, Jefferies JL et al. Targeted enrichment beyond the consensus coding DNA sequence exome reveals exons with higher variant densities. Genome Biol 2011; 12: R68
11. Lodish, Harvey. Berk, Arnold. Matsudaira, Paul. Kaiser, Chris. Krieger, Monty. Matthew, Scott. Zipursky, Lawrence. Darnell, James. Biología molecular y celular. quinta edición. pp 627-630
12. Cristianini, N. and Hahn, M. (2006) (en inglés). Introduction to Computational Genomics. Cambridge University Press
13. Aluru, Srinivas, ed. (2006) (en inglés). Handbook of Computational Molecular Biology. Computer and Information Science Series. Chapman & Hall/Crc
14. Alberts et al (2004). Biología molecular de la célula.
15. Weinberg, R.A. (1996). How cancer arises.

REFERENCE LABORATORY MAYO 2014