

	UNIDAD DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR	
	CATÁLOGO DE PRUEBAS (Requisitos de muestras)	

Indicación	Descripción	Muestra	Cantidad*	Tiempo respuesta máximo (Días naturales)
Ratio PCA3/PSA				
PCA3 (<i>Prostate cancer antigen 3</i>) es un fragmento de ARN no codificante que se sobre-expresa en las células de cáncer de próstata. Es detectable en células de próstata que se desprenden en la orina después de un examen rectal digital (DRE). La valoración de los niveles de PCA3 en orina es un método para la detección y diagnóstico precoz del cáncer de próstata, y tiene el potencial de reducir las biopsias de próstata innecesarias.	Determinación del ratio PCA3/PSA mediante qRT-PCR.	Primera orina tras tacto rectal.	20-30 ml (Almacenar a 4 ° C y procesar en 4 h).	7
		RNA	1 µg	
Amplificación del gen c-MET				
El gen c-MET se activa en distintos tipos de tumores a través de su amplificación a nivel genómico. Esta activación se ha asociado con el pronóstico de estos tumores y la predicción de la respuesta a los inhibidores de MET.	Cuantificación, mediante PCR cuantitativa a tiempo real, de la amplificación de la unión intron 10-exón 11 del gen c-MET.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	7
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Translocación t(9;22) o gen de fusión BCR-ABL				
La translocación t(9;22)(q34;q11) está presente en prácticamente todos los casos de leucemia mieloide crónica (95%) y en algunos casos de leucemia linfocítica aguda tipo pre-B, estando asociada con enfermedad agresiva y mal pronóstico. Esta prueba es útil para el diagnóstico y la detección de enfermedad mínima residual durante el tratamiento.	Determinación de la presencia y cuantificación de los niveles de expresión de las variantes p190 y/o p210 del gen de fusión <i>BCR-ABL</i> mediante qRT-PCR.	Sangre periférica.	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea.	2 ml	
		RNA.	2 µg	

Translocación t(8;21) o gen de fusión AML1-ETO				
La translocación t(8;21)(q22;q22) es un marcador de buen pronóstico en leucemias agudas (especialmente del subtipo M2). La prueba se usa para el diagnóstico y determinación de enfermedad mínima residual después de tratamiento.	Determinación de la presencia del gen de fusión <i>AML1-ETO</i> mediante qRT-PCR.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		RNA	2µg	
Translocación t(15;17) o gen de fusión PML-RARα				
La translocación t(15;17)(q24;q21) es un marcador de buen pronóstico en leucemia promielocítica aguda (M3). Su presencia indica un pronóstico bueno. Esta prueba es útil para la determinación de enfermedad mínima residual después del tratamiento.	Determinación de la presencia y cuantificación de las variantes bcr1, bcr2 y bcr3 del gen de fusión <i>PML-RARα</i> qRT-PCR.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		RNA.	2 µg	
Inversión inv16 o gen de fusión MYH11- CBFβ				
La inversión inv(16)(p13q22) es un marcador de buen pronóstico en leucemias mieloides agudas con médula ósea anormal (subtipo M4Eo). Esta prueba es útil para la determinación de enfermedad mínima residual después del tratamiento.	Determinación de la presencia y cuantificación de los niveles de las variantes A, D y E de la inversión en el cromosoma 16 mediante qRT-PCR.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		RNA.	2 µg	
Translocación t(14;18) o gen de fusión BCL2-IGH				
La translocación t(14;18)(q32;q21) está asociada al diagnóstico del linfoma folicular y a algunos casos de linfomas B de células grandes. Es una prueba usada para la detección de enfermedad mínima residual después del tratamiento. El tamaño de la secuencia amplificada normalmente se utiliza para demostrar la identidad clonal entre muestras pre y post tratamiento de un mismo paciente. El 60% de los casos presenta el punto de corte MBR (<i>major breakpoint region</i>) y el 5-10% el punto de corte mcr (<i>minor cluster region</i>).	Cuantificación de la expresión de las variantes MBR o mcr del gen de fusión <i>BCL2-IGH</i> mediante PCR cuantitativa a tiempo real.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Translocación t(11;14) o gen de fusión BCL1-IGH				
Aunque la translocación genética t(11;14)(q13;q32) está presente en otras enfermedades linfoproliferativas, ocurre principalmente en linfomas de células del manto (50-70%), que son más agresivos y tienen, en general, un pronóstico peor que otros linfomas de células B de bajo grado. Este ensayo se utiliza no solo para diagnosticar a los pacientes con un linfoma de células del manto sospechoso, sino también para monitorear y evaluar las recurrencias de la enfermedad.	Determinación de la presencia del gen de fusión <i>BCL1-IgH</i> o translocación t(11; 14) (q13; q32) mediante PCR.	Sangre periférica	5 ml	7
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	

Reordenamientos de los genes Ig H y K				
La presencia de reordenamientos clonales de los genes <i>IgH</i> e <i>IgK</i> es sugestiva de la presencia de una leucemia o de un linfoma de células B y por lo tanto es una prueba útil como apoyo a su diagnóstico con técnicas histopatológicas y/o de citometría de flujo.	Determinación de la clonalidad en los genes <i>IgH</i> (regiones FR1, FR2, FR3, DH-JH y DH7-JH) e <i>IgK</i> (regiones V κ -J κ y V κ -K κ + intron-K κ) mediante PCR marcada por fluorescencia y electroforesis capilar.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	5 μ g	
Reordenamientos de los genes TCRβ y TCRγ				
La presencia de reordenamientos clonales de los genes TCR β y TCR γ es sugestiva de la presencia de un Leucemia/linfoma de células T y, por lo tanto, es una prueba útil como apoyo a su diagnóstico con técnicas histopatológicas y/o de citometría de flujo.	Determinación de la presencia de clonalidad en los genes TCR β (regiones V β , J β 1/2, V β , J β 2, D β y J β 1/2) y TCR γ (todos los genes V y J, y las regiones V γ 9, V γ 10 y J γ 1/J γ 2) mediante PCR marcada con fluorescencia y electroforesis capilar.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	5 μ g	
Inestabilidad de micro satélites				
La existencia de inestabilidad genómica en cáncer gástrico, de colon o de endometrio representa un factor de predicción de la eficacia terapéutica de la quimioterapia coadyuvante con fluorouracilo.	Determinación mediante PCR fluorescente múltiple y electroforesis capilar de los marcadores BAT25 y BAT26 (recomendados por el Instituto Nacional de Cáncer Americano) y los marcadores monomórficos NR21, NR22 y NR24.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 μ g	
Mutaciones en BCR-ABL				
Las mutaciones en el gen el gen en el dominio quinasa del gen de fusión BCR-ABL está asociada con la resistencia de pacientes que no responden al tratamiento y recaen.	Detección de mutaciones en el dominio tirosina quinasa del gen BCR-ABL mediante secuenciación directa.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		RNA total	2 μ g	

Mutaciones en JAK2				
<p>La determinación de mutaciones en la quinasa <i>JAK2</i>, especialmente la mutación V617F en el exón 14, está indicada en pacientes con sospecha de neoplasias mieloproliferativas crónicas Filadelfia negativas (policitemia vera, trombocitemia esencial y mielofibrosis primaria) ya que se ha mostrado que tienen una mayor frecuencia de complicaciones (fibrosis secundaria, hemorragias y trombocitosis) y que necesitan más frecuentemente tratamiento citorreductor que los pacientes con el gen <i>JAK2</i> nativo.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 12 y 14 del gen <i>JAK2</i> mediante secuenciación directa y de la carga alélica de la mutación V617F por PCR cuantitativa en tiempo real.</p>	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en MPL				
<p>Las mutaciones en el exón 10 del gen <i>MPL</i>, excluyentes de las mutaciones en el gen <i>JAK2</i>, se encuentran en aproximadamente 3-4% de los pacientes con trombocitemia esencial (TE) y 4-8% con mielofibrosis. El gen <i>MPL</i> codifica el receptor de la tromboxetina, la cual que regula la diferenciación de megacariocitos y plaquetas. Los pacientes con mutaciones en <i>MPL</i> han demostrado ser más anémicos que aquellos sin la mutación. Los pacientes con TE y mutaciones en <i>MPL</i> tienen un mayor recuento de plaquetas y proliferación megacariocítica aislada que aquellos con la mutación V617F en <i>JAK2</i>.</p>	<p>Detección de mutaciones en el exón 10 del gen <i>MPL</i> mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	14
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en CALR				
<p>Las mutaciones en el gen <i>CALR</i> (calreticulina) permite el diagnóstico de pacientes con trombocitemia esencial o mielofibrosis primaria que han resultado ser negativos en la detección de mutaciones en el gen <i>JAK2</i>.</p>	<p>Detección de mutaciones en el exón 9 del gen <i>CALR</i> mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	14
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en TET2				
<p>Las mutaciones en el gen supresor de tumores <i>TET2</i> permite complementar el diagnóstico de pacientes con neoplasias mieloproliferativas (NMPs). Las mutaciones en este gen (13% de las NMPs) causan inestabilidad genética a través de modificaciones epigenéticas y fomentan la progresión del cáncer. La secuencia en la que se adquieren estas mutaciones es crítica. Así, los pacientes con mutaciones tempranas en <i>TET2</i> tendrían un mejor pronóstico que pacientes con mutaciones previas en otros genes relacionados con las NMPs.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 3, 6, 7, 9, 10 y 11 en el gen <i>TET2</i> mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	21
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA.	2 µg	

Mutaciones en NPM1				
Las mutaciones en el gen de la nucleofosmina (NPM1) han sido detectadas en alrededor del 50% de los adultos con leucemia mieloide aguda (LMA) y cariotipo normal. Su presencia asociada a la ausencia de mutaciones (duplicaciones internas en tándem) en el gen FLT3 pronostica una evolución favorable en esos pacientes.	Determinación de la presencia de mutaciones en el exón 12 del gen NPM1 mediante secuenciación directa.	Sangre periférica	5ml	14
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en FLT3				
Las duplicaciones internas en tándem (DIT) en el gen FLT3 en leucemias mieloides agudas pueden ser indicativas de mal pronóstico. Además, pacientes con una carga alélica FLT3-DIT alta (>0.5) asociada a NPM1 mutado, son considerados de alto riesgo y por tanto indicados para TPH (Trasplante de progenitores hemopoyéticos).	Detección de DITs y de la mutación D835 en el gen <i>FLT3</i> mediante PCR marcada con fluorescencia, análisis de restricción y electroforesis capilar.	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en WT1				
Los pacientes con leucemia mieloide aguda (LMA) han demostrado formar un grupo heterogéneo de neoplasias. Su cuidado apropiado depende de su caracterización citogenética, que les estratifica en tres grandes grupos correlacionados con un pronóstico bueno, intermedio o malo. En el grupo de riesgo intermedio (40-50% de pacientes con AML), que carecen de un cariotipo alterado, la detección de mutaciones en los exones 7 y 9 del gen WT1 (<i>Wilms tumor 1</i>) además de una repetición interna en tándem en el gen FLT3 se han relacionado con un peor curso clínico de los pacientes adultos más jóvenes.	Detección de mutaciones en los exones 7 y 9 del gen WT1 mediante secuenciación directa.	Sangre periférica	5ml	14
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en IDH1 & IDH2				
Los pacientes con leucemia mieloide aguda (LMA) han demostrado formar un grupo heterogéneo de neoplasias. Su cuidado apropiado depende de su caracterización citogenética, que les estratifica en tres grandes grupos correlacionados con un pronóstico bueno, intermedio o malo. En el grupo de riesgo intermedio (40-50% de pacientes con AML), que carecen de un cariotipo alterado. Las mutaciones en el exón 4 de los genes IDH1 y/o IDH2 (isocitrato deshidrogenasas 1 y 2) son de buen pronóstico en pacientes con el gen NPM1 mutado y FLT3 nativo. Las mutaciones en el gen IDH1 y/o 2 también son útiles para apoyar el diagnóstico de los gliomas de bajo grado y el glioblastoma secundario.	Detección de mutaciones en el exón 4 de los genes IDH1 e IDH2 mediante secuenciación directa.	Sangre periférica	5ml	14
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	

Mutaciones en CEBPA				
<p>Los pacientes con leucemia mieloide aguda (LMA) han demostrado formar un grupo heterogéneo de neoplasias. Su cuidado apropiado depende de su caracterización citogenética, que les estratifica en tres grandes grupos correlacionados con un pronóstico bueno, intermedio o malo. En el grupo de riesgo intermedio (40-50% de pacientes con AML), que carecen de un cariotipo alterado, la detección de mutaciones bialélicas en el gen CEBPA (<i>CCAAT/enhancer binding protein alpha</i>) son indicadoras de un buen pronóstico en pacientes con citogenética normal y con los genes NPM1 y FLT3 nativos.</p>	<p>Detección de mutaciones en la totalidad del gen CEBPA mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	21
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en GATA1				
<p>Las mutaciones somáticas en el gen <i>GATA1</i> permiten detectar un mayor riesgo de desarrollar una leucemia megacarioblástica aguda (DE-AML M7) en recién nacidos con Síndrome de Down.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 1 y 2 del gen <i>GATA1</i> mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en MYD88				
<p>La Macroglobulinemia de Waldenström (MW) derivaría de un proceso multifásico de transformación que acumula fenómenos oncogénicos secuenciales en el que el más llamativo es la mutación L265P del gen MYD88 (~90% de las MW) y cuya presencia permitiría distinguir la MW de otras enfermedades linfoproliferativas indolentes y crónicas de células B. Además la mutación puede ser predictiva de la sensibilidad /resistencia de los pacientes al ibrutinib en el subtipo de células B activadas de DLBCL (Linfoma difuso de células B grandes) Otras mutaciones (V217F, S219C, M232T, S243N y T294P) han sido también identificadas en tejidos DLBCL primarios.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 4 y 5 del gen MYD88 mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	14
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en CXCR4				
<p>Las mutaciones en el gen CXCR4 (<i>C-X-C motif chemokine receptor 4</i>) se encuentran comúnmente en asociación con la mutación L265P en el gen MYD88. Están asociadas con la resistencia primaria y la ausencia inicial de respuesta a los inhibidores de BTK, PI3K y mTOR. Por lo tanto, esta prueba es útil para ayudar en el pronóstico y el manejo terapéutico de los pacientes con Linfoma linfoplasmocítico / Macroglobulinemia de Waldenström.</p>	<p>Detección de mutaciones en la totalidad del gen CXCR4 mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	21
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		DNA	2 µg	

Mutaciones en BRAF				
<p>Las mutaciones en el gen BRAF se encuentran en una amplia gama de cánceres (melanoma maligno, leucemia de células pilosas, cáncer colorectal, de ovario, de pulmón, etc.). Dependiendo de la neoplasia considerada el estado mutacional de BRAF, sirve como marcador diagnóstico, pronóstico o predictivo.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 11 y 15 del gen BRAF mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en KIT				
<p>Las mutaciones en el KIT oncogén están asociadas con tumores gastrointestinales (GIST, 90% de los pacientes), leucemia mieloide aguda (LMA-CBF) y mastocitosis. Las mutaciones en los dominios extracelulares y auto inhibidores se asocian con una buena respuesta al tratamiento con imatinib. En contraste, las mutaciones en los dominios quinasa están asociadas con la resistencia al tratamiento con imatinib. En pacientes con AML o mastocitosis sistémica, las mutaciones en el exón 17 generalmente confieren un pronóstico desfavorable con un aumento en la tasa de recaída y predicen una supervivencia baja.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 9 (dominio extracelular), 11 (dominio yuxtamembrana auto inhibitorio), 13 (dominio quinasa 1) y 17 (dominio quinasa 2) del oncogén KIT mediante PCR y secuenciación</p>	Sangre periférica	5 ml	21
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en PDGFRA				
<p>Las mutaciones en el oncogén PDGFRA están asociadas con tumores gastrointestinales (GIST) pato morfológicamente malignos o de alto riesgo (5-8%), especialmente en el 40-50% de los GIST con el gen KIT no mutado. Los GIST con mutaciones de PDGFRA (excepto D842V en el exón 18) son buenos candidatos para el tratamiento con inhibidores de la tirosina quinasa y es probable que respondan a la terapia con imatinib. Las mutaciones en los exones 12 y 18 se asocian con GIST de origen gástrico y morfología epitelioides, mientras que las mutaciones en el exón 14 se asocian con GIST en niños y adultos jóvenes. Las mutaciones de PDGFRA también se han descrito en sarcomas sinoviales (SS), vías nerviosas malignas (MPNST) y neoplasias mieloides y linfoides con eosinofilia.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 12 (dominio yuxtamembrana), 14 (dominio quinasa 1) y 18 (dominio quinasa 2) del oncogén PDGFRA mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5 ml	14
		Aspirado de médula ósea	2 ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	

Mutaciones en PTEN				
<p>PTEN es un gen supresor de tumores que media la detención del ciclo celular y la apoptosis y es uno de los genes supresores de tumores más comúnmente mutados en el cáncer. Las mutaciones se encuentran en los tumores del sistema nervioso central, del endometrio, de la próstata y de la piel. La pérdida de PTEN en cáncer de mama se ha asociado con una respuesta deficiente al trastuzumab. Estos y otros tumores con deficiencia de PTEN pueden responder a inhibidores de PI3K. Las mutaciones en el gen PTEN también se asocian al síndrome de tumor de hamartoma múltiple PTEN (PHTS). Debido al riesgo de un aumento de tumores malignos asociados con PHTS, la prueba se recomienda para pacientes de alto riesgo. El aumento en el seguimiento de la evolución del cáncer y la evaluación de un tratamiento profiláctico están disponibles para aquellos que llevan mutaciones de PTEN.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 1 a 9 del gen PTEN (incluyendo las uniones intrónicas de empalme) mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	21
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en RET				
<p>Las mutaciones en el exón 16 del proto-oncogen RET son responsables de la neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN 2), una enfermedad hereditaria rara que se asocia con el desarrollo de carcinoma medular de tiroides y feocromocitoma. Por lo tanto, esta prueba permite el pronóstico de los pacientes en riesgo antes de que los síntomas clínicos de desarrollar esta patología se hagan evidentes.</p>	<p>Detección de mutaciones en el exón 16 del gen RET mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	14
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible.	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en TP53				
<p>TP53 es el gen más frecuentemente mutado en cánceres humanos, especialmente de páncreas, de piel, de esófago, de cabeza/cuello y cáncer colorectal, donde más de un tercio de los pacientes tienen mutaciones en TP53. La detección de mutaciones en TP53 es un marcador pronóstico útil y un predictor potencial de la respuesta a la terapia.</p>	<p>Detección de mutaciones en los exones 5 a 8 del gen TP53 mediante secuenciación directa.</p>	Sangre periférica	5ml	21
		Aspirado de médula ósea	2ml	
		Tejido fijado.	Bloques o secciones.	
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible.	
		DNA	2 µg	

Mutaciones en KRAS				
Las mutaciones en el gen el gen KRAS, mutuamente excluyentes de mutaciones en el gen EGFR, permite predecir una resistencia a los tratamientos anti-EGFR (Cetuximab y panitumumab) en pacientes con cáncer colorectal metastático refractario a la quimioterapia.	Detección de mutaciones en los exones 2 y 3 del gen KRAS mediante secuenciación directa.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	14
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en NRAS				
Las mutaciones en el gen NRAS se encuentran en melanoma y en cáncer colorectal y de tiroides. Aproximadamente 80% de las mutaciones informadas se encuentran en el codón 61. Ayudan a clasificar los subtipos de la enfermedad y permite guiar terapias dirigidas. Por ejemplo, una mutación en NRAS puede ser predictiva de la respuesta del inhibidor de BRAF en pacientes con melanoma metastático y de la respuesta de la terapia anti-EGFR en CCR metastático.	Detección de mutaciones en los exones 2 y 3 del gen NRAS mediante secuenciación directa.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	7
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en EGFR				
Las mutaciones en el gen EGFR están asociadas con una sensibilidad al tratamiento con inhibidores tirosina quinasa (ITKs) en pacientes quimio resistentes con carcinoma de pulmón de célula no pequeña por lo que son marcadores predictivos de la eficacia terapéutica y permite la selección de candidatos al tratamiento con ITKs.	Detección de mutaciones en los exones 18,19, 20 y 21 del gen EGFR mediante secuenciación directa.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	21
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en PI3KCA				
Las mutaciones en el oncogén PI3K han sido observadas en un número importante de tipos de cáncer, incluyendo los gastrointestinales, de pulmón y mama. La detección de mutaciones en este gen es útil para predecir la repuesta a terapia de los pacientes.	Detección de mutaciones en los exones 9 y 20 del gen PI3K mediante secuenciación directa.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	14
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	3 µg	
Mutaciones en AKT1				
La quinasa AKT1, miembro central de las vías de proliferación y supervivencia, está frecuentemente activada en cáncer. Una mutación somática en el codón 17 de AKT1 (E17K) se ha detectado en cáncer colorectal, de mama, de pulmón y de ovario. La mutación E17K resulta en la activación constitutiva de AKT1 y disminuye la sensibilidad a un inhibidor de la quinasa alostérica. El estudio del estado mutacional de AKT1 en tumores puede utilizarse para predecir la respuesta del paciente a ciertos regímenes terapéuticos.	Detección de mutaciones en el exón 4 del gen AKT1 mediante secuenciación directa.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	14
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	

Mutaciones en ERBB2 (HER2)				
Las mutaciones activadoras en el proto oncogén ERBB2 (receptor de Erb-B2, tirosina quinasa 2, también conocida como HER2) en pacientes con cáncer de mama, ovario, colorectal, gastroesofágico y pulmonar pueden causar resistencia a los tratamientos con inhibidores reversibles de la tirosina quinasa y, por lo tanto, promover una enfermedad más agresiva y metastásica. Así, la detección de estas mutaciones amplía significativamente el rango de pacientes que podrían beneficiarse de terapias dirigidas útiles.	Detección de mutaciones en los exones 13, 14 y 22 a 28 del gen ERBB2 mediante secuenciación directa.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	21
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible.	
		DNA	2 µg	
Mutaciones en POLE				
El gen POLE (<i>Polymerase Epsilon</i>) codifica para una ADN polimerasa con una actividad exonucleasa de corrección de errores replicativos y, en consecuencia, permite que se produzca una replicación de alta fidelidad. Recientemente, se ha identificado un grupo de carcinomas endometriales, que no son lo suficientemente distintivos como para permitir un diagnóstico preciso basado en la tinción histológica de rutina. Estos tumores se asocian con una mejor supervivencia libre de progresión que no se deriva de una mayor sensibilidad a la quimioterapia, sino que está más probablemente vinculada a una mayor inmunogenicidad. Dado que la práctica clínica es administrar quimioterapia adyuvante a la mayoría de los pacientes con carcinoma endometrial, esta prueba permitirá evitar tratamientos innecesarios para pacientes con mutaciones en POLE.	Detección de mutaciones en los exones 9, 13 y 14 del gen POLE mediante secuenciación directa.	Tejido fijado.	Bloques o secciones.	14
		Tejido congelado	Mayor cantidad posible	
		DNA	2 µg	

(*) Las cantidades indicadas son cantidades óptimas.

- En sangre periférica para pacientes en tratamiento cuyo número de células sea bajo y para estudios de enfermedad residual se requieren como cantidad óptima 10 ml.
- Para estudios de inestabilidad de microsatélites (MSI) además de tejido tumoral se requieren 3 ml de sangre periférica o tejido normal del mismo paciente.
- Para estudios con tejido fijado se necesitan bloques completos con la biopsia (o 5 secciones de 5 µm de espesor) que contenga al menos 60% de células tumorales.
- Si se envía una muestra de ADN debe ser ADN genómico.