**SERVICIO NGS TUMORES SÓLIDOS DE ADULTOS**

1.- PANELES DE PATOLOGÍAS CON GENES EN GUÍAS CLÍNICAS:

**- BRCA somático (Lab-NGS-100):**

**BRCA1**\*, **BRCA2**\*

VITRO, S.A. C/ Luis Fuentes Bejarano, 60, Local 3, 41020 Sevilla. Registro Mercantil de Sevilla Tomo 1101 Folio 84 Hoja SE 16077 NIF: A-41361544

- En negrita genes en Guía ESMO: Ann Oncol. 2019 May 1;30(5):672-705; PMID 31046081

**- Cáncer Colorrectal (Lab-NGS-001)**:

**BRAF** M,C,F , CDK6 C , CTNNB1 M , ERBB2 M,C , ERBB3 M , FGFR1 C,F , **KRAS** M,C , MAP2K1 M , MTOR M , MYC C , **NRAS** M , PIK3CA M,C , ROS1M,F , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

- En negrita genes en Guía ESMO: Annals of Oncology 27: 1386–1422, 2016; PMID: 27380959

**- Cáncer de Pulmón No Microcítico (Lab-NGS-002):**

**ALK** M,C , **BRAF** M,C,F , CCND1 C , CDK4 M,C , **EGFR** M,C , ERBB2 M,C , FGFR1 C,F , FGFR2 M,C,F , HRAS M , KRAS M,C , MAP2K1 M , MYC C , NRAS M , PIK3CA M,C , RET M,F , **ROS1** M,F , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

- En negrita genes en Guía ESMO: Annals Oncol (2018) 29 (suppl 4): iv192–iv237; PMID: 30285222

**- Melanoma (Lab-NGS-003):**

**BRAF** M,C,F , CCND1 C , CDK4 M,C , GNA11 M , GNAQ M , IDH1 M , KIT M,C , KRAS M,C , MAP2K1 M , MTOR M , MYC C , **NRAS** M, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

- En negrita genes en Guía ESMO: Annals of Oncol (2015) 26 (suppl 5): v126-v132; PMID: 26314774

**- Glioblastoma (y gliomas de alto grado), (Lab-NGS-004):**

BRAF M,C,F , CDK4 M,C , CDK6 C , EGFR M,C , FGFR1 C,F , FGFR3 M,C,F , **IDH1** M , **IDH2** M , KIT M,C , MET M,C,F , MYCN C , PDGFRA M,C,F , PIK3CAM,C, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

- En negrita genes en Guía ESMO: Annals of Oncology 25 (Supplement 3): iii93–iii101, 2014; PMID: 24782454

**- Tumores del Estroma Gastrointestinal (GIST), (Lab-NGS-005):**

BRAF M,C,F , CCND1 C , **KIT** M,C , **PDGFRA** M,C,F , PIK3CA M,C , ROS1 M,F , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

- En negrita genes en Guía ESMO: Annals of Oncology, Volume 25, Issue suppl\_3, September 2014, Pages iii21–iii26; PMID: 25210085

2.- OTROS PANELES, POR LOCALIZACIÓN DEL TUMOR PRIMARIO:

**- Cáncer de Mama (Lab-NGS-007):**

AKT1 M , CCND1 C , ERBB2 M,C , ESR1 M , FGFR1 C,F , MTOR M , MYC C , **PIK3CA M**,C, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

- En negrita: con reciente aprobación por la FDA de un inhibidor en cáncer de mama avanzado o metastásico HR+ HER2- (en terapia conjunta con anti-estrógeno), tras progresión a tratamiento endocrino, basada en resultados del estudio clínico SOLAR-1 (PMID 31091374)

**- Cáncer de Próstata (Lab-NGS-006):**

AR M,C , BRAF M,C,F , CTNNB1 M , EGFR M,C , ERG F , FGFR1 C,F , HRAS M , IDH1 M , KRAS M,C , MYC C , PIK3CA M,C , TMPRSS2 F, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Vejiga (Lab-NGS-008):**

AKT1 M , CCND1 C , EGFR M,C , ERBB2 M,C , ERBB3 M , FGFR1 C,F , FGFR3 M,C,F , HRAS M , KRAS M,C , MYC C , PIK3CA M,C , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Cabeza y Cuello (Lab-NGS-009):**

CCND1 C , CDK6 C , EGFR M,C , ERBB2 M,C , FGFR1 C,F , FGFR3 M,C,F , HRAS M , KRAS M,C , MET M,C,F , NRAS M , PIK3CA M,C, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Páncreas (Lab-NGS-010):**

VITRO, S.A. C/ Luis Fuentes Bejarano, 60, Local 3, 41020 Sevilla. Registro Mercantil de Sevilla Tomo 1101 Folio 84 Hoja SE 16077 NIF: A-41361544

CDK6 C , ERBB2 M,C , FGFR1 C,F , KRAS M,C , MET M,C,F , MYC C , PIK3CA M,C , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer Gástrico (Lab-NGS-011):**

BRAF M,C,F , CCND1 C , CDK4 M,C , CDK6 C , EGFR M,C , ERBB2 M,C , ERBB3 M , FGFR2 M,C,F , KRAS M,C , MET M,C,F , MTOR M , MYC C , PIK3CAM,C, ROS1 M,F, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Riñón (Lab-NGS-012):**

CTNNB1 M , MET M,C,F , MTOR M , PIK3CA M,C, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Endometrio (Lab-NGS-013):**

AKT1 M , BRAF M,C,F , CCND1 C , CTNNB1 M , ERBB2 M,C , ESR1 M , FGFR1 C,F , FGFR2 M,C,F , KRAS M,C , MTOR M , MYC C , NRAS M , PIK3CA M,C, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Hígado (Lab-NGS-014):**

BRAF M,C,F , CCND1 C , CTNNB1 M , IDH1 M , IDH2 M , KRAS M,C , MYC C , NRAS M , PIK3CA M,C , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Tiroides (Lab-NGS-015):**

AKT1 M , BRAF M,C,F , CTNNB1 M , HRAS M , IDH1 M , KRAS M,C , NRAS M , PIK3CA M,C , PPARG F , RET M,F , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Pulmón Microcítico (Lab-NGS-016):**

EGFR M,C , FGFR1 C,F , MYC C , MYCN C , PIK3CA M,C, NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Ovario (Lab-NGS-017):**

BRAF M,C,F , CCND1 C , CTNNB1 M , FGFR1 C,F , FGFR3 M,C,F , KIT M,C , KRAS M,C , MTOR M , MYC C , PIK3CA M,C , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Esófago (Lab-NGS-018):**

CCND1 C , CDK6 C , EGFR M,C , ERBB2 M,C , FGFR1 C,F , FGFR2 M,C,F , KRAS M,C , MET M,C,F , MYC C , PIK3CA M,C , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Cáncer de Testículo (Lab-NGS-019):**

BRAF M,C,F , CTNNB1 M , FGFR3 M,C,F , HRAS M , KIT M,C , KRAS M,C , NRAS M , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

**- Carcinoma de Piel de Célula Basal (Lab-NGS-020):**

HRAS M , KRAS M,C , NRAS M , PIK3CA M,C , RAF1 M , ROS1 M,F , SMO M , NTRK1 F , NTRK2 F , NTRK3 F

 **Leyenda:**

\* Secuencia codificante completa (no incluidos UTRs).

M Detección de variantes en **“*hotspots”* mutacionales** (es decir, sitios de mutación recurrente; lista disponible bajo petición).

C Variaciones del Número de Copia (CNVs) – Amplificaciones (al menos 4 copias extra en un fondo genético diploide)

F Genes de Fusión (listado completo de parejas de fusión disponible bajo petición).

**Características de estos paneles:**

* Estos paneles génicos han sido diseñados para el análisis mutacional de oncogenes, debido a su mayor relevancia terapéutica actual (en número de aprobaciones). Con la excepción del panel BRCA somático, los genes supresores tumorales (TP53, CDKN2A, PTEN, etc.) no están incluidos en la versión actual de estos paneles.
* Secuencia codificante no cubierta en su totalidad (diseño tipo “hotspots”, que cubre las regiones codificantes de mutación más frecuente). Tampoco cubiertas regiones no codificantes (espacio intergénico, promotores/enhancers, intrones, ni UTRs). Un listado de las fusiones génicas, exones y “hotspots” cubiertos en estos paneles está disponible bajo petición.

VITRO, S.A. C/ Luis Fuentes Bejarano, 60, Local 3, 41020 Sevilla. Registro Mercantil de Sevilla Tomo 1101 Folio 84 Hoja SE 16077 NIF: A-41361544

* En caso de BRCA1 y BRCA2 el diseño cubre toda la secuencia codificante más el intrón cercano (UTRs no incluidos).
* Sólo se admiten muestras somáticas (muestras tumorales) y no se proveerá información sobre variantes germinales.
* Biomarcadores no cubiertos: TMB (“tumor mutation burden”), MSI (inestabilidad de microsatélite), expansiones de trinucleótidos ni cambios epigenéticos.
* Límites de detección: SNVs - al menos un 5% de fracción alélica en muestras con al menos un 30% de celularidad tumoral. CNVs - sólo detectables amplificaciones con al menos 4 copias extra en un contexto diploide. Indels localizadas en secuencias homopolímericas podrían no ser detectadas debido a la limitación de la tecnología usada para resolver este tipo de regiones. Adicionalmente, panel BRCA somático: las duplicaciones y deleciones de exones completos o gen completo (“large rearrangements”) no son actualmente detectadas por este ensayo. De forma similar las inserciones y deleciones de mayor tamaño (>30pb) podrían no ser detectadas.