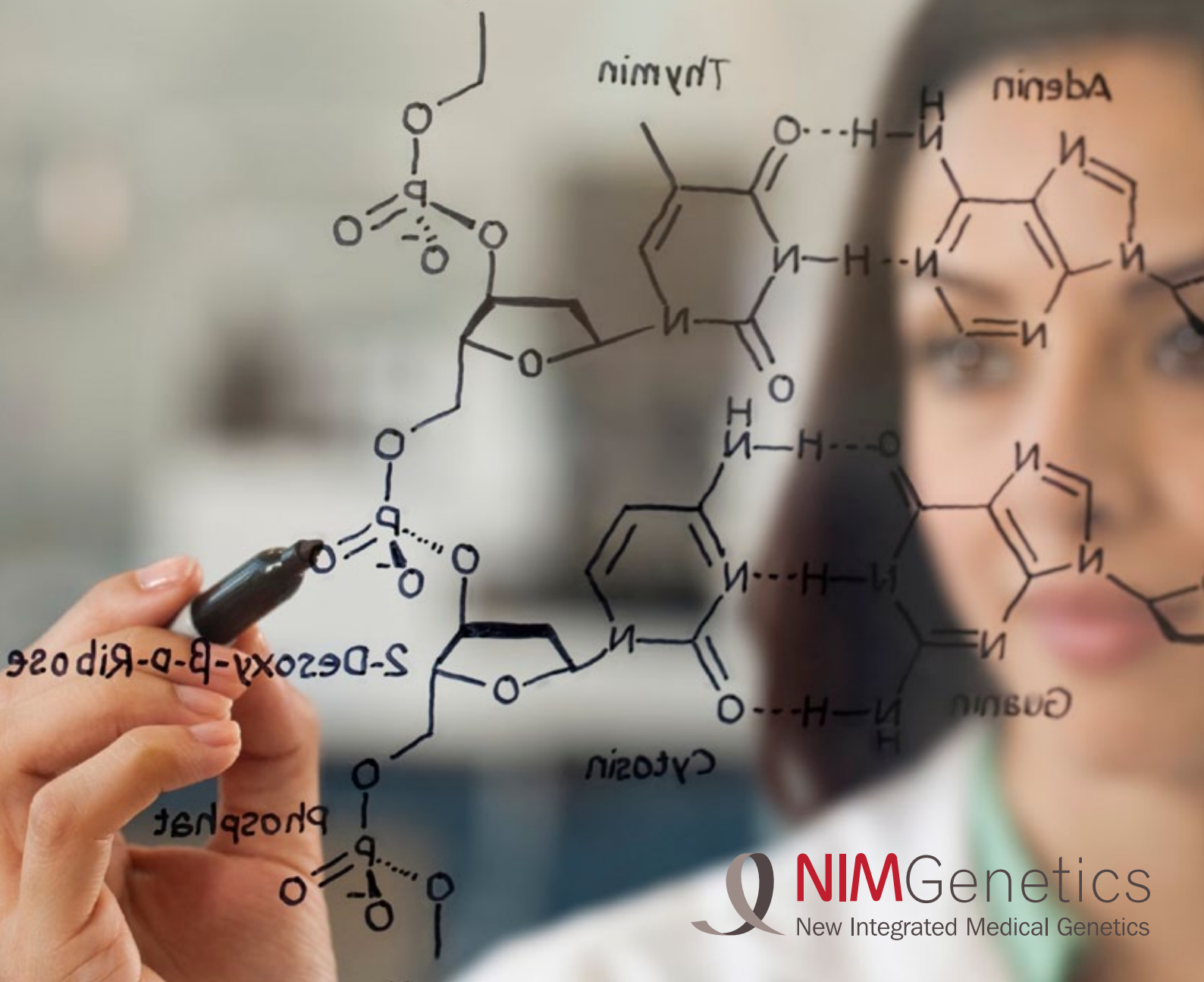


OncoNIM[®] Seq50

Secuenciación masiva
aplicada al diagnóstico
oncológico personalizado



OncoNIM[®] Seq50

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

El cáncer es el resultado de la acumulación de alteraciones en la secuencia del ADN, llamadas mutaciones, que generan una disfunción de genes implicados en el desarrollo tumoral. Las tecnologías de secuenciación masiva permiten la detección simultánea de miles de mutaciones, directamente asociadas con la evolución y el pronóstico de la enfermedad. Estas alteraciones genéticas son importantes biomarcadores predictivos, diagnósticos y pronósticos.

La aplicación de estas nuevas tecnologías en el campo de la oncología permite el desarrollo de la medicina personalizada, donde la selección de los tratamientos va precedida de la identificación de marcadores genéticos que estratifican los subgrupos de pacientes, de forma que puedan recibir el tratamiento más eficaz en base al conocimiento actual.

OncoNIM[®] Seq50

Panel de secuenciación masiva que analiza 2.855 mutaciones conocidas, localizadas en 50 oncogenes y genes supresores de tumores.



OncoNIM[®] Seq50

Ofrece un diagnóstico molecular personalizado para Oncología.

El test realiza un análisis genómico mediante secuenciación masiva del ADN tumoral que incluye un panel de 2.855 mutaciones que afectan a 50 genes seleccionados por su relevancia clínica en un gran número de tumores:

Melanoma maligno

Cáncer del aparato digestivo:

(Páncreas, gástrico y colorectal)

Cáncer de pulmón

Cáncer de mama, ovario y

endometrio

Tumores hematológicos:

(Leucemias agudas, Linfomas, Síndromes mielodisplásicos y mieloproliferativos)

OncoNIM[®] Seq50

Dirigido a la identificación de mutaciones recurrentes en genes seleccionados por su capacidad para predecir la respuesta al tratamiento.

Ofrece una orientación diagnóstica y terapéutica en el estudio de tumores de origen desconocido. Esta aproximación al diagnóstico molecular oncológico supone un importante progreso sobre los métodos convencionales de secuenciación de genes únicos.

El análisis genético de los 50 genes incluidos, permite la detección simultánea de múltiples mutaciones seleccionadas por su capacidad para orientar el pronóstico y adecuar el tratamiento del paciente oncológico.

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
CTNNB1	GNA11	KIT	PTEN	VHL

Panel de 50 genes analizados en OncoNIM[®] Seq50

Consideraciones especiales:

Este panel no secuencia en su totalidad los 50 genes incluidos. Las mutaciones fuera de las regiones "hot spot" incluidas en el análisis no serán detectadas. El límite de detección es del 5% cuando se obtiene una profundidad de 500X y del 10% cuando se alcanza una profundidad 250X. Aquellas regiones en las que no se obtenga una profundidad superior a 100X no serán consideradas para su análisis.

Permite:

- **Una mejora de la calidad de vida de los pacientes** al acortarse el tiempo hasta la identificación del tratamiento más efectivo reduciendo los efectos secundarios.
- **La detección de poblaciones minoritarias** de células portadoras de mutaciones no identificables con las técnicas de secuenciación clásicas.
- **Una reducción significativa en los costes** asociados al tratamiento al facilitar, desde las fases iniciales, una mejor predicción de las probabilidades de respuesta.
- **Un análisis simultáneo de las mutaciones** patogénicas de múltiples genes.

Información técnica



Metodología:

Análisis de 207 amplicones mediante secuenciación masiva.

Informe de resultados:

Se remitirá al servicio solicitante un informe que incluirá, junto a los resultados obtenidos tras el análisis bioinformático, una interpretación clínico-biológica de los hallazgos y en el que se facilitarán:

- La descripción de las mutaciones presentes en el tumor y su asociación con el desarrollo y la progresión tumoral.
- La descripción de las variaciones polimórficas identificadas en la muestra remitida.
- Información relativa a la asociación de las mutaciones identificadas con la respuesta a tratamientos específicos.

Tiempo medio de respuesta: 14 días*

*El informe de OncoNIM® Seq50 estará disponible 14 días después de la comprobación de la calidad de la muestra recepcionada.

En aquellos casos en los que sea necesaria la confirmación de las mutaciones mediante pirosecuenciación o secuenciación por Sanger el informe definitivo será emitido en un plazo máximo de 30 días.

OncoNIM[®] Seq50

Muestras y condiciones de envío:

Médula ósea o sangre periférica:

3-5 mL en tubo de 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. NO CONGELAR.

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. En aquellos casos en los que sólo se disponga de cristales, consultar con el laboratorio. Envío a temperatura ambiente (18-25° C). Evitar la exposición del bloque a situaciones de alta temperatura utilizando contenedores refrigerados en los meses de verano. No se podrá realizar el estudio en aquellos casos con muestra tumoral insuficiente en el bloque remitido o en aquellos casos donde el procesamiento y/o fijación no preserve la calidad de la muestra.

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 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 en sobre a temperatura ambiente.

Contactar con el laboratorio para determinar la idoneidad y las mejores condiciones de envío, en casos especiales o con otro tipo de muestras.



NIMGenetics

Es un laboratorio especializado en diagnóstico genético que dispone de un equipo multidisciplinar con dilatada experiencia en genética oncológica lo que nos permite ofrecer un apoyo continuo a profesionales y a equipos de investigación, tanto para el diagnóstico individualizado como para el desarrollo de ensayos clínicos y proyectos de investigación.

NIMGenetics S.L.

Parque Científico de Madrid
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)
28049 Madrid

Tel.+34 91 804 7760
M. +34 663 890 823

www.nimgenetics.com
info@nimgenetics.com



Parque Científico de Madrid
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)
28049 Madrid

Tel.+34 91 804 7760
M. +34 663 890 823

www.nimgenetics.com
info@nimgenetics.com