

## CARTERA DE SERVICIOS ONCOMET – UNIDAD DE BIOPSIA LÍQUIDA

### Cuantificación de células por CellSearch

Determinación	Tubo	Volumen	Tiempo de respuesta <sup>(1)</sup>
Análisis de Células Tumorales Circulantes (CTCs)	CellSave	10 mL	5 – 14 días
Análisis de CTCs con marcador adicional (por ejemplo, HER2 o PD-L1)			
Análisis de Células Tumorales de Melanoma			
Análisis de Células Tumorales en Modelos Murinos	A convenir con el laboratorio según el experimento		

(1) En situaciones urgentes, cuando fuese técnicamente posible, 3 días

### PCR Digital (ddPCR)

Determinación	Tubo	Volumen	Tiempo de respuesta *
Estudio por PCR Digital de SNVs, indels y CNVs en cfDNA <sup>(2)</sup>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. EDTA, para extracciones en el CHUS</li> <li>2. Streck, para extracciones en otros centros</li> </ol>	2 * 10 mL	7 – 14 días

### Idylla

Determinación	Tubo	Volumen	Tiempo de respuesta *
ctKRAS	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. EDTA, para extracciones en el CHUS</li> <li>2. Streck, para extracciones en otros centros</li> </ol>	10 mL	3 – 7 días
ctNRAS-BRAF-EGFR S492R			
ctEGFR			

## Procesamiento de muestras de Sangre

Determinación	Tubo	Volumen	Tiempo de respuesta *
Aislamiento de Plasma	1. EDTA, para extracciones en el CHUS 2. Streck, para extracciones en otros centros	2 * 10 mL	2 – 4 días
Aislamiento de Buffy Coat			
Aislamiento de PBMCs			
Extracción de cfDNA a partir de sangre total			3 – 5 días

(2)

Estudio mutacional por ddPCR con sistema QX200 (Bio-Rad) (Límite detección  $\geq 0,1\%$ )

### Cáncer de pulmón

**Mutaciones puntuales:**

EGFR del. exón 19

EGFR p.C797S

EGFR p.T790M

EGFR p.L858R

ALK p.F1174L

ALK p.G1202R

ALK p.G1269A

ALK p.L1196M

KRAS p.G12C

BRAF p.V600E

**CNVs:**

MET

### Cáncer de mama

**Mutaciones puntuales:**

PIK3CA p.E542K

PIK3CA p.E545K

PIK3CA p.H1047L

PIK3CA p.H1047R

ESR1 p.Y537S

AKT1 p.E17K

**CNVs:**

ERBB2

### Cáncer de colon

**Mutaciones puntuales:**

KRAS p.G12X

KRAS p.G13D

KRAS p.Q61X

NRAS p.G12X

NRAS p.G13X

NRAS p.Q61X

BRAF p.V600X

**CNVs:**

ERBB2

MET

**Inestabilidad de microsatélites (MSI):**

## Sistema de envío de muestras

Las muestras se enviarán a temperatura ambiente y en un embalaje que asegure su integridad durante el envío, junto con el peticionario adjunto en el Anexo 1.

El envío de la muestra debe comunicarse vía telefónica a la Plataforma de Análisis de Biopsia Líquida del CHUS (Tfno. **981955451**).

***No se pueden recoger muestras el viernes o vísperas de festivo nacionales o autonómicos.***

## Dirección de envío

Laura Muíno / Alicia Abalo

Oncomet

Planta -2, bloque C, Laboratorio 17

Travesía da Choupana S/N

15706 Santiago de Compostela

e-mail: [lmuirom@gmail.com](mailto:lmuirom@gmail.com)

[alicia.abalo.pineiro@sergas.es](mailto:alicia.abalo.pineiro@sergas.es)

## CARTERA DE SERVICIOS ONCOMET – UNIDAD DE EPIGENÓMICA

### Panel AVENIO ctDNA (NGS)

Determinación	Tubo	Volumen	Tiempo de respuesta
Estudio por NGS de SNVs, indels, CNVs y fusiones en cfDNA mediante un panel de 77 genes.	EDTA, para extracciones en el CHUS.	2 x 10 mL	≤ 30 días

### Sistema de envío de muestras

Las muestras se enviarán a temperatura ambiente junto con el peticionario adjunto en el Anexo 1.

El envío de la muestra debe comunicarse vía telefónica a la Unidad de Epigenómica del CHUS (Tfno. **981955711**).

### Dirección de envío

Dr. Ángel Díaz Lagares / Aitor Rodríguez Casanova  
Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS)  
Planta -2, bloque C, Unidad de Epigenómica  
Travesía da Choupana S/N  
15706 Santiago de Compostela  
e-mail: [angel.diaz.lagares@sergas.es](mailto:angel.diaz.lagares@sergas.es)  
[aitor.rodriguez.casanova@sergas.es](mailto:aitor.rodriguez.casanova@sergas.es)

**Solicitud de estudio molecular**

Institución/Médico solicitante:

Fecha recepción laboratorio:

**SOLICITUD DE ESTUDIO DE BIOPSIA LÍQUIDA**

Datos Paciente	
Número de historia:	
Nombre:	
Apellidos:	
Fecha de nacimiento:	
Sexo:	

ETIQUETA

**DATOS DE LA SOLICITUD**

Solicitante:		Hospital/Clínica:	
Fecha de solicitud:		Servicio/Unidad:	
Teléfono contacto:		e-mail:	

**INDICACIONES CLÍNICAS**

--

**MOTIVO DE LA SOLICITUD**
 Diagnóstico                       Seguimiento                       Progresión
**PRIORIDAD DE LA PRUEBA**

El plazo máximo de respuesta es de **30 días**, para muestras con mayor urgencia anotar la fecha límite acordada con el oncólogo en el recuadro debajo de estas líneas.

--

**CONSENTIMIENTO INFORMADO:** SI  NO 

(De conformidad con la ley 14/2007, del 3 de julio de Investigación Biomédica, toda realización de un análisis genético requiere de un consentimiento expreso y específico por escrito).

<b>Código muestra:</b>	<b>Vº Bº responsable unidad:</b>	<b>Fecha y Firma del solicitante:</b>
	Fdo.: D/Dª. _____	Fdo.: D/Dª. _____

Espacio a cubrir por el laboratorio.

**Nota:** El laboratorio desestimará la realización de este análisis si la hoja de solicitud no está debidamente completada. Es responsabilidad del médico peticionario transmitir o no la información de los hallazgos incidentales o secundarios al paciente en función del consentimiento otorgado.

**ESTUDIO SOLICITADO (Marque con una X)**

**Estudio mutacional por ddPCR con sistema QX200 (Bio-Rad) (Límite detección  $\geq 0,1\%$ )**

**Cáncer de pulmón**

**Mutaciones puntuales:**

EGFR del. exón 19

EGFR p.C797S

EGFR p.T790M

EGFR p.L858R

ALK p.F1174L

ALK p.G1202R

ALK p.G1269A

ALK p.L1196M

KRAS p.G12C

BRAF p.V600E

**CNVs:**

MET

**Cáncer de mama**

**Mutaciones puntuales:**

PIK3CA p.E542K

PIK3CA p.E545K

PIK3CA p.H1047L

PIK3CA p.H1047R

ESR1 p.Y537S

AKT1 p.E17K

**CNVs:**

ERBB2

**Cáncer de colon**

**Mutaciones puntuales:**

KRAS p.G12X

KRAS p.G13D

KRAS p.Q61X

NRAS p.G12X

NRAS p.G13X

NRAS p.Q61X

BRAF p.V600X

**CNVs:**

ERBB2

MET

**Inestabilidad de**

**microsatélites (MSI):**

**Otros:**

Cubrir en caso de que la/s mutación/es objeto de estudio no se encuentre/n en la lista anterior.

**Estudio del número de CTCs con sistema CellSearch (Menarini)**

Enumeración CTCs **Epiteliales**

Enumeración CTCs **Epiteliales** + Expresión **HER2**

Enumeración CTCs **Epiteliales** + Expresión **MET**

Enumeración CTCs **Epiteliales** + Expresión **PD-L1**

**Estudio mutacional por qPCR con plataforma Idylla (Biocartis) (Límite detección  $\geq 0,5\%$ )**

Idylla ct**KRAS** Mutation Test (RUO)

Idylla ct**NRAS-BRAF** Mutation Test (IVD)

Idylla ct**EGFR** Mutation Assay (RUO)

**Estudio mutacional por NGS con plataforma NextSeq500 (Illumina) (Límite detección  $\geq 0,5\%$ )**

**AVENIO ctDNA Expanded** kit: panel pan-cancer de **77** genes (RUO)

**Lista informativa de los 77 genes analizados en el panel AVENIO ctDNA Expanded kit**

Gen	Secuencia diana	SNV	Indel	Fusiones	CNV
ABL1	Regiones seleccionadas	•			
AKT1	Regiones seleccionadas	•			
AKT2	Regiones seleccionadas	•			
ALK	Regiones seleccionadas	•	•	•	
APC	Regiones seleccionadas	•	•		
AR	Toda secuencia codificante	•			
ARAF	Regiones seleccionadas	•			
BRAF	Regiones seleccionadas	•	•		
BRCA1	Toda secuencia codificante	•			
BRCA2	Toda secuencia codificante	•			
CCND1	Toda secuencia codificante	•			
CCND2	Toda secuencia codificante	•			
CCND3	Toda secuencia codificante	•			
CD274	Toda secuencia codificante	•			
CDK4	Toda secuencia codificante	•			
CDK6	Regiones seleccionadas	•			
CDKN2A	Toda secuencia codificante	•			
CSF1R	Regiones seleccionadas	•			
CTNNB1	Regiones seleccionadas	•	•		
DDR2	Regiones seleccionadas	•			
DPYD	Regiones seleccionadas	•			
EGFR	Toda secuencia codificante	•	•		•
ERBB2	Toda secuencia codificante	•	•		•
ESR1	Toda secuencia codificante	•			
EZH2	Regiones seleccionadas	•			
FBXW7	Toda secuencia codificante	•			
FGFR1	Regiones seleccionadas	•			
FGFR2	Regiones seleccionadas	•		•	
FGFR3	Regiones seleccionadas	•		•	
FLT1	Regiones seleccionadas	•			
FLT3	Regiones seleccionadas	•			
FLT4	Regiones seleccionadas	•			
GATA3	Regiones seleccionadas	•			
GNA11	Regiones seleccionadas	•			
GNAQ	Regiones seleccionadas	•			
GNAS	Regiones seleccionadas	•			
IDH1	Regiones seleccionadas	•			
IDH2	Regiones seleccionadas	•			

Gen	Secuencia diana	SNV	Indel	Fusiones	CNV
JAK3	Regiones seleccionadas	•			
KDR	Regiones seleccionadas	•			
KEAP1	Toda secuencia codificante	•			
KIT	Regiones seleccionadas	•	•		
KRAS	Toda secuencia codificante	•			
MAP2K1	Regiones seleccionadas	•			
MAP2K2	Regiones seleccionadas	•			
MET	Toda secuencia codificante	•	•		•
MLH1	Toda secuencia codificante	•			
MSH2	Toda secuencia codificante	•			
MSH6	Toda secuencia codificante	•			
MTOR	Regiones seleccionadas	•			
NF2	Toda secuencia codificante	•			
NFE2L2	Regiones seleccionadas	•			
NRAS	Regiones seleccionadas	•			
NTRK1	Regiones seleccionadas	•			•
PDCD1LG2	Toda secuencia codificante	•			
PDGFRA	Regiones seleccionadas	•			
PDGFRB	Regiones seleccionadas	•			
PIK3CA	Regiones seleccionadas	•	•		
PIK3R1	Regiones seleccionadas	•			
PMS2	Toda secuencia codificante	•			
PTCH1	Regiones seleccionadas	•			
PTEN	Toda secuencia codificante	•	•		
RAF1	Regiones seleccionadas	•			
RB1	Toda secuencia codificante	•			
RET	Regiones seleccionadas	•			•
RNF43	Regiones seleccionadas	•			
ROS1	Regiones seleccionadas	•			•
SMAD4	Toda secuencia codificante	•			
SMO	Toda secuencia codificante	•			
STK11	Toda secuencia codificante	•			
TP53	Toda secuencia codificante	•			
TERT*	Regiones seleccionadas	•			
TSC1	Regiones seleccionadas	•	•		
TSC2	Regiones seleccionadas	•			
UGT1A1	Regiones seleccionadas	•			
VHL	Toda secuencia codificante	•			

Tipo de mutación	SNVs		Indels		Fusiones		CNVs	
Frecuencia alelo mutado Número de copias	0,5%		1,0%		1,0%		LOD*	
Sensibilidad y PPV	Sensibilidad	PPV	Sensibilidad	PPV	Sensibilidad	PPV	Sensibilidad	PPV
	>99%	>98%	>99%	>99%	>99%	>99%	>96%	>99%

\*Límite de detección (LOD) en ADNc: MET 2,3 copias; EGFR 3,2 copias; ERBB2 4,5 copias.