

Desplegament Programa d'Oncologia de Precisió a Catalunya: TUMORS HEMATOLÒGICS

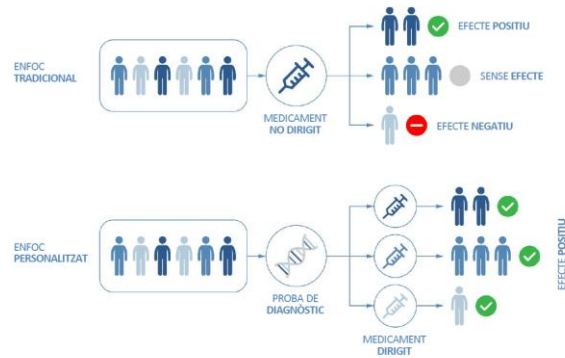
DOLORS COLOMER, PhD

Cap secció Hematopatologia, Servei
Anatomia Patològica, CDB

HOSPITAL CLINIC

CLÍNIC
BARCELONA
Hospital Universitari

IDIBAPS



 **Generalitat
de Catalunya**





Oncologia de precisió: centres hospitalaris de referència

- Centres per a **tumors hematològics**: realitzats per quatre centres (ICO/Germans Trias, Clínic, Vall d'Hebron, Sant Pau-Mar i ICO/Bellvitge).

REGIÓ SANITÀRIA	ÀREA DE GESTIÓ ASSISTENCIAL	Tumors sòlids	Hematologia	Germinals - Mama i ovari	Germinals - Resta de tumors	Pediatría
ALT PIRINEU I ARAN	Alt Urgell	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. SANT JOAN DE DÉU
ALT PIRINEU I ARAN	Alta Ribagorça	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON
ALT PIRINEU I ARAN	Aran	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON
ALT PIRINEU I ARAN	Cerdanya	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. VALL D'HEBRON
ALT PIRINEU I ARAN	Pallars	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON
LLEIDA	Lleida	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON
C. DE TARRAGONA	Alt Camp i Conca de Barberà	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	H. SANT JOAN DE REUS	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
C. DE TARRAGONA	Baix Camp i Priorat	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	H. SANT JOAN DE REUS	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
C. DE TARRAGONA	Baix Penedès	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	H. SANT JOAN DE REUS	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
C. DE TARRAGONA	Tarragonès	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	H. SANT JOAN DE REUS	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
CAT. CENTRAL	Anoia	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
CAT. CENTRAL	Bages i Solsonès	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. SANT JOAN DE DÉU
CAT. CENTRAL	Berguedà	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. SANT JOAN DE DÉU
CAT. CENTRAL	Osona	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. SANT JOAN DE DÉU
GIRONA	Alt Empordà	H. VALL D'HEBRON	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
GIRONA	Alt Maresme	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
GIRONA	Baix Empordà	H. VALL D'HEBRON	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
GIRONA	Garrotxa	H. VALL D'HEBRON	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
GIRONA	Gironès Nord i Pla de l'Estany	H. VALL D'HEBRON	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
GIRONA	Gironès Sud i Selva Interior	H. VALL D'HEBRON	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
GIRONA	Ripollès	H. VALL D'HEBRON	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
GIRONA	Selva Marítima	H. VALL D'HEBRON	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON

REGIÓ SANITÀRIA	ÀREA DE GESTIÓ ASSISTENCIAL	Tumors sòlids	Hematologia	Germinals - Mama i ovari	Germinals - Resta de tumors	Pediatria
TERRES DE L'EBRE	Altebrat	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	H. SANT JOAN DE REUS	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
TERRES DE L'EBRE	Baix Ebre	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	H. SANT JOAN DE REUS	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
TERRES DE L'EBRE	Montsià	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	H. SANT JOAN DE REUS	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO NORD	Baix Montseny	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. VALL D'HEBRON
METRO NORD	Baix Vallès	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. VALL D'HEBRON
METRO NORD	Vallès Oriental Central	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. VALL D'HEBRON
METRO NORD	Barcelonès N. i Baix Maresme	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
METRO NORD	Maresme Central	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	H. VALL D'HEBRON
METRO NORD	Vallès Occidental Est	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. PARC TAULÍ	H. CLÍNIC	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO NORD	Vallès Occidental Oest	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. MÚTUA DE TERRASSA	H. CLÍNIC	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO SUD	Alt Penedès	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO SUD	Baix Llobregat Centre i Font Santa -L'Hospitalet Nord	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO SUD	Baix Llobregat Litoral i Sant Boi	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO SUD	Baix Llobregat Litoral i Viladecans	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO SUD	Baix Llobregat Nord	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO SUD	Garraf	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
METRO SUD	L'Hospitalet Sud i el Prat de Llobregat	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. GERMANS TRIAS	ICO - H. BELLVITGE	ICO - H. BELLVITGE	H. SANT JOAN DE DÉU
BCN CIUTAT	Barcelona Dreta	H. DE SANT PAU - H. MAR	H. DE SANT PAU - H. MAR	H. DE SANT PAU - H. MAR	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON
BCN CIUTAT	Barcelona Esquerra	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. CLÍNIC	H. SANT JOAN DE DÉU
BCN CIUTAT	Barcelona Litoral Mar	H. DE SANT PAU - H. MAR	H. DE SANT PAU - H. MAR	H. DE SANT PAU - H. MAR	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON
BCN CIUTAT	Barcelona Nord	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON	H. VALL D'HEBRON

S/Composició comitè científic

HOSPITAL	CÀRREC	NOM I COGNOM
	PRESIDENT COMITÈ CIENTÍFIC	
HOSPITAL UNIV. VALL D'HEBRON	CAP SERVEI ONCOLOGIA MÈDICA	DR. JOSEP TABERNERO
	SECRETARIA COMITÈ CIENTÍFIC	
PLA DIRECTOR D'ONCOLOGIA	DIRECTOR DEL PDO	DR. JOSEP M. BORRÀS
ICO L'HOSPITALET	CAP SERVEI ONCOLOGIA MÈDICA	DR. RAMON SALAZAR
ICO BADALONA	CAP SERVEI HEMATOLOGIA CLÍNICA	DR. JOSEP M. RIBERA
ICO GIRONA	CAP SERVEI ONCOLOGIA MÈDICA	DR. JOAN BRUNET
ALTHAIA	CAP SERVEI D'ONCOLOGIA MÈDICA	DRA. MONTSERRAT DOMÈNECH
HOSPITAL CLÍNIC	CAP SERVEI ONCOLOGIA MÈDICA	DR. ALEIX PRAT
HOSPITAL CLÍNIC	CAP SECCIÓ HEMATOPATOLOGIA	DRA. DOLORS COLOMER
HOSPITAL CLÍNIC	CAP SERVEI ONCOLOGIA RADIOTERÀPICA	DRA. MERITXELL MOLLÀ
HOSPITAL UNIV. VALL D'HEBRON	CAP SERVEI HEMATOLOGIA	DR. FRANCESC BOSCH
HOSPITAL UNIV. VALL D'HEBRON	CAP SERVEI ONCO-HEMATO PEDIÀTRICA	DR. LUCAS MORENO
PARC DE SALUT MAR	CAP SERVEI D'ONCOLOGIA MÈDICA	DR. JOAN ALBANELL
PAR DE SALUT MAR	CAP SECCIÓ BIOLOGIA MOL. LECULAR SERVEI D'ANATOMIA PATOLÒGICA	DRA. BEATRIZ BELLOSILLO
HOSPITAL STA. CREU I SANT PAU	CAP CLÍNIC D'HEMATOLOGIA	DR. JAVIER BRIONES
HOSPITAL UNIV. BELLVITGE	CAP SERVEI D'ANATOMIA PATOLÒGICA	DR. XAVIER MATIAS-GUIU
	ATENCIÓ SANITÀRIA BASADA EN EL VALOR	
AQuAS	ÀREA DE PARTICIPACIÓ	DRA. JOAHANNA CARO
TICSALUT		SRA. SILVIA CUFÍ GONZÁLEZ
DIRECCIÓ GENERAL DE RECERCA		SRA. ANNA MESEGUER NAVARRO
CATSALUT	GERÈNCIA DEL MEDICAMENT / ÀREA ASSISTENCIAL	SR. JOAN M. FONTANET SACRISTAN

PANEL EXPERTS TUMORS HEMATOLÒGICS

Francesc Bosch		Coordinador	
Dolors Colomer		Coordinadora biològica	
Pau Abrisqueta	Hospital Vall d' Hebron	Armando Lopez-Guillermo	Hospital Clínic
Bea Bellosillo	Hospital del Mar	Josep Nomdedeu	Hospital Sant Pau
Javier Briones	Hospital Sant Pau	Marta Pratcorona	Hospital Sant Pau
Fina Climent	Hospital Universitari de Bellvitge	Jordi Ribera	Institut Josep Carreras
Jordi Esteve	Hospital Clínic	Josep Maria Ribera	ICO- Hospital Germans Trias i Pujol
David Gallardo	ICO-Hospital Josep Trueta	Antonio Salar	Hospital del Mar
Tomas Garcia	Hospital Arnau de Vilanova	Barbara Tazon	Hospital Vall d' Hebron
Eulàlia Genescà	Institut Josep Carreras	David Valcarcel	Hospital Vall d' Hebron
Mònica Lopez-Guerra	Hospital Clínic	Lurdes Zamora	ICO- Hospital Germans Trias i Pujol

METODOLOGIA

- La patologia hemato-oncològica s'ha dividit en tres grups:
 - **limfoide**
 - **mieloide**
 - **leucèmia aguda limfoblàstica.**
- S'han definit el llistat de gens adequat per a cada patologia i tots ells han estat seleccionats atenent a:
 - a seva utilitat diagnòstica i de diagnòstic diferencial amb altres entitats, i que per tant permetin a l'equip diagnòstic (hematòleg, patòleg o biòleg) realitzar un diagnòstic ben fet
 - La seva utilitat pronòstica i predictiva, sempre que això comporti un canvi d'actitud terapèutica. Per exemple, indicació de trasplantament de progenitors o altres teràpies cel·lulars, canvi en el seguiment, canvi en el tipus de tractament
 - La seva utilitat terapèutica, per la indicació de l'ús de fàrmacs diana

METODOLOGIA

- També s'han establert les indicacions del moment l'estudi d'aquests gens, considerant diferents situacions:
 - Al diagnòstic per els gens seleccionats en aquesta indicació
 - En primera línia en el moment d'iniciar el tractament inicial
 - En segona línia o ulteriors, quan comporta un canvi de la indicació de tractament o l'ús de fàrmacs diana

METODOLOGIA

PATOLOGIA LIMFOIDE mostres fixades en formol i incloses en parafina

- per tal de garantir l'òptima utilització i els resultats de l'estudi molecular als casos de patologia limfoide on les mostres a estudi estan fixades en formol, caldrà tindre en compte:
 - Avaluar les dades clíniques i biològiques del pacient per definir si el pacient te indicació per l'estudi i si la mostra que es vol utilitzar és l'adequada
 - Per poder assegurar un resultat consistent, la infiltració mínima de tumor ha de ser superior al 25%
 - Abans de procedir a l'estudi per NGS, el laboratori de referencia determinarà la qualitat del DNA. S'ha de comprovar que s'amplifiquen fragments més grans de 300 bp

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Leucèmia Aguda Mieloide	NPM1	X	X	X	X	X	X	
	CEBPA	X	X	X	X	X	X	
	FLT3	X	X	X	X	X	X	Diana (FLT3i)
	RUNX1	X	X	X	X	X		
	ASXL1	X	X	X	X	X		
	TP53	X	X	X	X	X	X	
	DEK-NUP214	X	X	X	X	X		
	KMT2A(r)	X	X	X	X	X	X	Eventual diana
	IDH1	X		X	X	X	X	Diana IDH1i
	IDH2	X		X	X	X	X	Diana IDH2i
	DNMT3A,TET2	X	X		x			
	EZH2,BCOR,SETBP1		X		X	X		
	WT1	X			x			
	ETV6,GATA2	X		X	x			
	KIT,KRAS,NRAS,CBL,PTPN11,IAK2,NF1,BRAF	X	X		X	X	X	X
	SF3B1,SRSF2,U2AF1,ZRSR2	X	X		X	X	X	
	STAG2,RAD21,SMC3,SMC1A	X			X	X		
	DDX41,ANKRD26	X		X	X	X		
	CSF3R	X			X	X		
	NUP98(r)	X	X		X	X		
PHF6	X			X	X	X		
KAT6A(MYST3)-CREBBP	X	X		X	X			
PPM1D	X			X	X	X		

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Síndromes Mielodisplàsiques	SF3B1	X	X	X	X	X		Luspatercept MDS-RS
	TP53	X	X	X	X	X	X	
	TET2, ASXL1	X	X	X	X	X		
	JAK2 / JAK2 (NRAS, KRAS, PTPN11, CBL, NF1, FLT3, KIT)	X		X	X	X	X	Dianes terapèutiques
	IDH1, IDH2	X		X	X	X	X	Dianes
	SRSF2, DNMT3A, RUNX1, U2AF1, EZH2, ZRSR2, STAG2, BCOR, ETV6	X	X		X	X		
	NPM1	X	X	X	X	X	X	
ANKRD26, CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, RUNX1	X				X			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Leucèmia Mielomonocítica Crònica	ASXL1, RUNX1, NRAS, SETBP1	X	X	X	X	X	X	
	NPM1	X	X	X	X	X		
	TP53	X	X	X	X	X	X	
	TET2, SRSF2, CBL, EZH2, NF1, KRAS, JAK2	X			X			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
LMC	ABL1			X			X	
	TP53	X	X	X	X	X		

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
LNC	CSF3R, SETBP1, ASXL1	X			X			
	TP53	X	X	X	X	X		

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
LMC atípica	SETBP1, ASXL1, TET2, SRSF2, NRAS, KRAS	X			X			
	TP53	X	X	X	X	X		

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Trombocitèmia Essencial	JAK2 (gen sencer quan TN), CALR, MPL (mínim exó 4 i 10)	X	X	X	Triple negatiu, valorar cas a cas			
	TN: SH2B3, TET2, DNMT3A, ASXL1, SF3B1, ZRSR2, RUNX1, MPL	X	X		Triple negatiu, valorar cas a cas			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Mielofibrosi	JAK2 (gen sencer quan TN), CALR, MPL (mínim exó 4 i 10)	X			Triple negatiu, valorar cas a cas			
	ASXL1, EZH2, SRSF2, IDH1, IDH2, U2AF1	X	X	X		X	X	
	TN: ASXL1, EZH2, TET2, IDH1, IDH2, SRSF2, SF3B1, U2AF1, ZRSR2, CBL, KRAS, NRAS, PTPN11	X	X	X	Triple negatiu, valorar cas a cas			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Mastocitosi	cKIT	X		X	casos confirmats			
	SRSF2, ASXL1, RUNX1	X	X		casos confirmats			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Histiocitosi	BRAF	X		X			X	Inhibidors BRAF
	KRAS, NRAS, PTPN11, GNAS, MAP2K1, CSF1R, ALK-R	X	X	X	X			

Desenvolupament

- Existeix molt bon consens dels gens a analitzar en un panell mieloide. Practicament tots els panells comercials inclouen els mateixos gens.
- Promoure l'anàlisi de gens de fusió.

Soluciones panel mieloide



Oncomine Myeloid Research Assay

Simultaneously interrogate all relevant DNA mutations and fusion transcripts

Coverage of all myeloid mutations in NCCN guidelines
40 key DNA target genes, 29 driver genes, and a broad fusion panel

Hotspot genes (23)	Full genes (17)	Fusion driver genes (29)	Expression genes (5)	Expression control genes (5)
ABL1 BRAF CBL CSF3R DNMT3A FLY3 GATA2 HRAS IDH1 IDH2 JAK2 KIT	KRAS MYD88 NPM1 NRAS PTPN11 SETBP1 SF3B1 SRSF2 U2AF1 WT1	ABL1 BCOR CEBPA ETV6 EZH2 IKZF1 JAK2 KMT2A MET MLL2 MLL3 MYBL1 MYH11 NTRK3 NUP214 PDGFRA RARA RBM15 RUNX1 TFC3 TTF3 TTF3 TTF3	BAALC MECOM1 MYC	SMC1A WT1
ABL1 BRAF CBL CSF3R DNMT3A FLY3 GATA2 HRAS IDH1 IDH2 JAK2 KIT	ASXL1 BCOR CEBPA ETV6 EZH2 IKZF1 JAK2 KMT2A RBM15 RUNX1 TFC3 TTF3 TTF3	ABL1 BCOR CEBPA ETV6 EZH2 IKZF1 JAK2 KMT2A MET MLL2 MLL3 MYBL1 MYH11 NTRK3 NUP214 PDGFRA RARA RBM15 RUNX1 TFC3 TTF3 TTF3	BAALC MECOM1 MYC	SMC1A WT1
ABL1 BRAF CBL CSF3R DNMT3A FLY3 GATA2 HRAS IDH1 IDH2 JAK2 KIT	ASXL1 BCOR CEBPA ETV6 EZH2 IKZF1 JAK2 KMT2A RBM15 RUNX1 TFC3 TTF3 TTF3	ABL1 BCOR CEBPA ETV6 EZH2 IKZF1 JAK2 KMT2A MET MLL2 MLL3 MYBL1 MYH11 NTRK3 NUP214 PDGFRA RARA RBM15 RUNX1 TFC3 TTF3 TTF3	BAALC MECOM1 MYC	SMC1A WT1
ABL1 BRAF CBL CSF3R DNMT3A FLY3 GATA2 HRAS IDH1 IDH2 JAK2 KIT	ASXL1 BCOR CEBPA ETV6 EZH2 IKZF1 JAK2 KMT2A RBM15 RUNX1 TFC3 TTF3 TTF3	ABL1 BCOR CEBPA ETV6 EZH2 IKZF1 JAK2 KMT2A MET MLL2 MLL3 MYBL1 MYH11 NTRK3 NUP214 PDGFRA RARA RBM15 RUNX1 TFC3 TTF3 TTF3	BAALC MECOM1 MYC	SMC1A WT1

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.

9



DISEASE	GENES
AML	ASXL1, BRAF, CEBPA, DNMT3A, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1
MDS	ASXL1, BRAF, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
MPN	CALR, JAK2, MPL, SETBP1
JMML	CBL, KRAS, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, ZRSR2
ALL	ABL1, BRAF, FLT3, HRAS, JAK2, KRAS, NRAS, PTPN11

MYSplus panel is also available, which includes, in addition to the standard panel, **RNA analysis for over 100 gene fusions.**

illumina Search illumina.com

PRODUCTS Browse by Area of Interest Browse by Product Type Browse by System Browse All Products Product Bundles QUESTIONS

TruSight Myeloid Sequencing Panel Gene List

ABL1	CEBPA	HRAS	MYD88	SF3B1
ASXL1	CSF3R	IDH1	NOTCH1	SMC1A
ATRX	CUX1	IDH2	NPM1	SMC3
BCOR	DNMT3A	IKZF1	NRAS	SRSF2
BCORL1	ETV6/TEL	JAK2	PDGFRA	STAQ2
BRAF	EZH2	JAK3	PHF6	TET2
CALR	FBXW7	KDM6A	PTEN	TP53
CBL	FLT3	KIT	PTPN11	U2AF1
CBLB	GATA1	KRAS	RAD21	WT1
CBLC	GATA2	MLL	RUNX1	ZRSR2
CDKN2A	GNAS	MPL	SETBP1	

healthincode Servicios Concursos ID Actualidad Contacto

Especificaciones técnicas

Características: Secuenciadores compatibles: Illumina NextSeq500, Illumina NextSeq500Q, Illumina HiSeq, Illumina NovaSeq

Tecnología: Número de reacciones: 24

Número de muestras por run: High Output v2.5 kit (50 cycles): 24 muestras

Documentación: Secuenciación: Paired-end (2 x 75 ciclos)

Herramientas: Cantidad de ADN por muestra: 50-100 ng

Región genómica analizada: 802 kb

Genes diana: **SVN+ INDELs:** ARI5B, ASXL1, ASXL2, ATRX, BCOR, BCORL1, BLNK, BRAF, CALR, CBL, CDKN2A, CEBPA, CEBPB, CEBPD, CEBPF, CSF3R, CSN1A1, CSN1B, CSN1C, CSN1D, CSN1E, DNMT3A, DNMT3B, DNMT3C, DNMT3L, DNMT3O, DNMT3A1, DNMT3A2, DNMT3A3, DNMT3A3L, DNMT3A3B, DNMT3A3C, DNMT3A3D, DNMT3A3E, DNMT3A3F, DNMT3A3G, DNMT3A3H, DNMT3A3I, DNMT3A3J, DNMT3A3K, DNMT3A3L, DNMT3A3M, DNMT3A3N, DNMT3A3O, DNMT3A3P, DNMT3A3Q, DNMT3A3R, DNMT3A3S, DNMT3A3T, DNMT3A3U, DNMT3A3V, DNMT3A3W, DNMT3A3X, DNMT3A3Y, DNMT3A3Z, DNMT3A3AA, DNMT3A3AB, DNMT3A3AC, DNMT3A3AD, DNMT3A3AE, DNMT3A3AF, DNMT3A3AG, DNMT3A3AH, DNMT3A3AI, DNMT3A3AJ, DNMT3A3AK, DNMT3A3AL, DNMT3A3AM, DNMT3A3AN, DNMT3A3AO, DNMT3A3AP, DNMT3A3AQ, DNMT3A3AR, DNMT3A3AS, DNMT3A3AT, DNMT3A3AU, DNMT3A3AV, DNMT3A3AW, DNMT3A3AX, DNMT3A3AY, DNMT3A3AZ, DNMT3A3BA, DNMT3A3BB, DNMT3A3BC, DNMT3A3BD, DNMT3A3BE, DNMT3A3BF, DNMT3A3BG, DNMT3A3BH, DNMT3A3BI, DNMT3A3BJ, DNMT3A3BK, DNMT3A3BL, DNMT3A3BM, DNMT3A3BN, DNMT3A3BO, DNMT3A3BP, DNMT3A3BQ, DNMT3A3BR, DNMT3A3BS, DNMT3A3BT, DNMT3A3BU, DNMT3A3BV, DNMT3A3BW, DNMT3A3BX, DNMT3A3BY, DNMT3A3BZ, DNMT3A3CA, DNMT3A3CB, DNMT3A3CC, DNMT3A3CD, DNMT3A3CE, DNMT3A3CF, DNMT3A3CG, DNMT3A3CH, DNMT3A3CI, DNMT3A3CJ, DNMT3A3CK, DNMT3A3CL, DNMT3A3CM, DNMT3A3CN, DNMT3A3CO, DNMT3A3CP, DNMT3A3CQ, DNMT3A3CR, DNMT3A3CS, DNMT3A3CT, DNMT3A3CU, DNMT3A3CV, DNMT3A3CW, DNMT3A3CX, DNMT3A3CY, DNMT3A3CZ, DNMT3A3DA, DNMT3A3DB, DNMT3A3DC, DNMT3A3DD, DNMT3A3DE, DNMT3A3DF, DNMT3A3DG, DNMT3A3DH, DNMT3A3DI, DNMT3A3DJ, DNMT3A3DK, DNMT3A3DL, DNMT3A3DM, DNMT3A3DN, DNMT3A3DO, DNMT3A3DP, DNMT3A3DQ, DNMT3A3DR, DNMT3A3DS, DNMT3A3DT, DNMT3A3DU, DNMT3A3DV, DNMT3A3DW, DNMT3A3DX, DNMT3A3DY, DNMT3A3DZ, DNMT3A3EA, DNMT3A3EB, DNMT3A3EC, DNMT3A3ED, DNMT3A3EE, DNMT3A3EF, DNMT3A3EG, DNMT3A3EH, DNMT3A3EI, DNMT3A3EJ, DNMT3A3EK, DNMT3A3EL, DNMT3A3EM, DNMT3A3EN, DNMT3A3EO, DNMT3A3EP, DNMT3A3EQ, DNMT3A3ER, DNMT3A3ES, DNMT3A3ET, DNMT3A3EU, DNMT3A3EV, DNMT3A3EW, DNMT3A3EX, DNMT3A3EY, DNMT3A3EZ, DNMT3A3FA, DNMT3A3FB, DNMT3A3FC, DNMT3A3FD, DNMT3A3FE, DNMT3A3FF, DNMT3A3FG, DNMT3A3FH, DNMT3A3FI, DNMT3A3FJ, DNMT3A3FK, DNMT3A3FL, DNMT3A3FM, DNMT3A3FN, DNMT3A3FO, DNMT3A3FP, DNMT3A3FQ, DNMT3A3FR, DNMT3A3FS, DNMT3A3FT, DNMT3A3FU, DNMT3A3FV, DNMT3A3FW, DNMT3A3FX, DNMT3A3FY, DNMT3A3FZ, DNMT3A3GA, DNMT3A3GB, DNMT3A3GC, DNMT3A3GD, DNMT3A3GE, DNMT3A3GF, DNMT3A3GG, DNMT3A3GH, DNMT3A3GI, DNMT3A3GJ, DNMT3A3GK, DNMT3A3GL, DNMT3A3GM, DNMT3A3GN, DNMT3A3GO, DNMT3A3GP, DNMT3A3GQ, DNMT3A3GR, DNMT3A3GS, DNMT3A3GT, DNMT3A3GU, DNMT3A3GV, DNMT3A3GW, DNMT3A3GX, DNMT3A3GY, DNMT3A3GZ, DNMT3A3HA, DNMT3A3HB, DNMT3A3HC, DNMT3A3HD, DNMT3A3HE, DNMT3A3HF, DNMT3A3HG, DNMT3A3HH, DNMT3A3HI, DNMT3A3HJ, DNMT3A3HK, DNMT3A3HL, DNMT3A3HM, DNMT3A3HN, DNMT3A3HO, DNMT3A3HP, DNMT3A3HQ, DNMT3A3HR, DNMT3A3HS, DNMT3A3HT, DNMT3A3HU, DNMT3A3HV, DNMT3A3HW, DNMT3A3HX, DNMT3A3HY, DNMT3A3HZ, DNMT3A3IA, DNMT3A3IB, DNMT3A3IC, DNMT3A3ID, DNMT3A3IE, DNMT3A3IF, DNMT3A3IG, DNMT3A3IH, DNMT3A3II, DNMT3A3IJ, DNMT3A3IK, DNMT3A3IL, DNMT3A3IM, DNMT3A3IN, DNMT3A3IO, DNMT3A3IP, DNMT3A3IQ, DNMT3A3IR, DNMT3A3IS, DNMT3A3IT, DNMT3A3IU, DNMT3A3IV, DNMT3A3IW, DNMT3A3IX, DNMT3A3IY, DNMT3A3IZ, DNMT3A3JA, DNMT3A3JB, DNMT3A3JC, DNMT3A3JD, DNMT3A3JE, DNMT3A3JF, DNMT3A3JG, DNMT3A3JH, DNMT3A3JI, DNMT3A3JJ, DNMT3A3JK, DNMT3A3JL, DNMT3A3JM, DNMT3A3JN, DNMT3A3JO, DNMT3A3JP, DNMT3A3JQ, DNMT3A3JR, DNMT3A3JS, DNMT3A3JT, DNMT3A3JU, DNMT3A3JV, DNMT3A3JW, DNMT3A3JX, DNMT3A3JY, DNMT3A3JZ, DNMT3A3KA, DNMT3A3KB, DNMT3A3KC, DNMT3A3KD, DNMT3A3KE, DNMT3A3KF, DNMT3A3KG, DNMT3A3KH, DNMT3A3KI, DNMT3A3KJ, DNMT3A3KL, DNMT3A3KM, DNMT3A3KN, DNMT3A3KO, DNMT3A3KP, DNMT3A3KQ, DNMT3A3KR, DNMT3A3KS, DNMT3A3KT, DNMT3A3KU, DNMT3A3KV, DNMT3A3KW, DNMT3A3KX, DNMT3A3KY, DNMT3A3KZ, DNMT3A3LA, DNMT3A3LB, DNMT3A3LC, DNMT3A3LD, DNMT3A3LE, DNMT3A3LF, DNMT3A3LG, DNMT3A3LH, DNMT3A3LI, DNMT3A3LJ, DNMT3A3LK, DNMT3A3LL, DNMT3A3LM, DNMT3A3LN, DNMT3A3LO, DNMT3A3LP, DNMT3A3LQ, DNMT3A3LR, DNMT3A3LS, DNMT3A3LT, DNMT3A3LU, DNMT3A3LV, DNMT3A3LW, DNMT3A3LX, DNMT3A3LY, DNMT3A3LZ, DNMT3A3MA, DNMT3A3MB, DNMT3A3MC, DNMT3A3MD, DNMT3A3ME, DNMT3A3MF, DNMT3A3MG, DNMT3A3MH, DNMT3A3MI, DNMT3A3MJ, DNMT3A3MK, DNMT3A3ML, DNMT3A3MN, DNMT3A3MO, DNMT3A3MP, DNMT3A3MQ, DNMT3A3MR, DNMT3A3MS, DNMT3A3MT, DNMT3A3MU, DNMT3A3MV, DNMT3A3MW, DNMT3A3MX, DNMT3A3MY, DNMT3A3MZ, DNMT3A3NA, DNMT3A3NB, DNMT3A3NC, DNMT3A3ND, DNMT3A3NE, DNMT3A3NF, DNMT3A3NG, DNMT3A3NH, DNMT3A3NI, DNMT3A3NJ, DNMT3A3NK, DNMT3A3NL, DNMT3A3NM, DNMT3A3NO, DNMT3A3NP, DNMT3A3NQ, DNMT3A3NR, DNMT3A3NS, DNMT3A3NT, DNMT3A3NU, DNMT3A3NV, DNMT3A3NW, DNMT3A3NX, DNMT3A3NY, DNMT3A3NZ, DNMT3A3OA, DNMT3A3OB, DNMT3A3OC, DNMT3A3OD, DNMT3A3OE, DNMT3A3OF, DNMT3A3OG, DNMT3A3OH, DNMT3A3OI, DNMT3A3OJ, DNMT3A3OK, DNMT3A3OL, DNMT3A3OM, DNMT3A3ON, DNMT3A3OO, DNMT3A3OP, DNMT3A3OQ, DNMT3A3OR, DNMT3A3OS, DNMT3A3OT, DNMT3A3OU, DNMT3A3OV, DNMT3A3OW, DNMT3A3OX, DNMT3A3OY, DNMT3A3OZ, DNMT3A3PA, DNMT3A3PB, DNMT3A3PC, DNMT3A3PD, DNMT3A3PE, DNMT3A3PF, DNMT3A3PG, DNMT3A3PH, DNMT3A3PI, DNMT3A3PJ, DNMT3A3PK, DNMT3A3PL, DNMT3A3PM, DNMT3A3PN, DNMT3A3PO, DNMT3A3PP, DNMT3A3PQ, DNMT3A3PR, DNMT3A3PS, DNMT3A3PT, DNMT3A3PU, DNMT3A3PV, DNMT3A3PW, DNMT3A3PX, DNMT3A3PY, DNMT3A3PZ, DNMT3A3QA, DNMT3A3QB, DNMT3A3QC, DNMT3A3QD, DNMT3A3QE, DNMT3A3QF, DNMT3A3QG, DNMT3A3QH, DNMT3A3QI, DNMT3A3QJ, DNMT3A3QK, DNMT3A3QL, DNMT3A3QM, DNMT3A3QN, DNMT3A3QO, DNMT3A3QP, DNMT3A3QQ, DNMT3A3QR, DNMT3A3QS, DNMT3A3QT, DNMT3A3QU, DNMT3A3QV, DNMT3A3QW, DNMT3A3QX, DNMT3A3QY, DNMT3A3QZ, DNMT3A3RA, DNMT3A3RB, DNMT3A3RC, DNMT3A3RD, DNMT3A3RE, DNMT3A3RF, DNMT3A3RG, DNMT3A3RH, DNMT3A3RI, DNMT3A3RJ, DNMT3A3RK, DNMT3A3RL, DNMT3A3RM, DNMT3A3RN, DNMT3A3RO, DNMT3A3RP, DNMT3A3RQ, DNMT3A3RR, DNMT3A3RS, DNMT3A3RT, DNMT3A3RU, DNMT3A3RV, DNMT3A3RW, DNMT3A3RX, DNMT3A3RY, DNMT3A3RZ, DNMT3A3SA, DNMT3A3SB, DNMT3A3SC, DNMT3A3SD, DNMT3A3SE, DNMT3A3SF, DNMT3A3SG, DNMT3A3SH, DNMT3A3SI, DNMT3A3SJ, DNMT3A3SK, DNMT3A3SL, DNMT3A3SM, DNMT3A3SN, DNMT3A3SO, DNMT3A3SP, DNMT3A3SQ, DNMT3A3SR, DNMT3A3SS, DNMT3A3ST, DNMT3A3SU, DNMT3A3SV, DNMT3A3SW, DNMT3A3SX, DNMT3A3SY, DNMT3A3SZ, DNMT3A3TA, DNMT3A3TB, DNMT3A3TC, DNMT3A3TD, DNMT3A3TE, DNMT3A3TF, DNMT3A3TG, DNMT3A3TH, DNMT3A3TI, DNMT3A3TJ, DNMT3A3TK, DNMT3A3TL, DNMT3A3TM, DNMT3A3TN, DNMT3A3TO, DNMT3A3TP, DNMT3A3TQ, DNMT3A3TR, DNMT3A3TS, DNMT3A3TT, DNMT3A3TU, DNMT3A3TV, DNMT3A3TW, DNMT3A3TX, DNMT3A3TY, DNMT3A3TZ, DNMT3A3UA, DNMT3A3UB, DNMT3A3UC, DNMT3A3UD, DNMT3A3UE, DNMT3A3UF, DNMT3A3UG, DNMT3A3UH, DNMT3A3UI, DNMT3A3UJ, DNMT3A3UK, DNMT3A3UL, DNMT3A3UM, DNMT3A3UN, DNMT3A3UO, DNMT3A3UP, DNMT3A3UQ, DNMT3A3UR, DNMT3A3US, DNMT3A3UT, DNMT3A3UU, DNMT3A3UV, DNMT3A3UW, DNMT3A3UX, DNMT3A3UY, DNMT3A3UZ, DNMT3A3VA, DNMT3A3VB, DNMT3A3VC, DNMT3A3VD, DNMT3A3VE, DNMT3A3VF, DNMT3A3VG, DNMT3A3VH, DNMT3A3VI, DNMT3A3VJ, DNMT3A3VK, DNMT3A3VL, DNMT3A3VM, DNMT3A3VN, DNMT3A3VO, DNMT3A3VP, DNMT3A3VQ, DNMT3A3VR, DNMT3A3VS, DNMT3A3VT, DNMT3A3VU, DNMT3A3VV, DNMT3A3VW, DNMT3A3VX, DNMT3A3VY, DNMT3A3VZ, DNMT3A3WA, DNMT3A3WB, DNMT3A3WC, DNMT3A3WD, DNMT3A3WE, DNMT3A3WF, DNMT3A3WG, DNMT3A3WH, DNMT3A3WI, DNMT3A3WJ, DNMT3A3WK, DNMT3A3WL, DNMT3A3WM, DNMT3A3WN, DNMT3A3WO, DNMT3A3WP, DNMT3A3WQ, DNMT3A3WR, DNMT3A3WS, DNMT3A3WT, DNMT3A3WU, DNMT3A3WV, DNMT3A3WW, DNMT3A3WX, DNMT3A3WY, DNMT3A3WZ, DNMT3A3XA, DNMT3A3XB, DNMT3A3XC, DNMT3A3XD, DNMT3A3XE, DNMT3A3XF, DNMT3A3XG, DNMT3A3XH, DNMT3A3XI, DNMT3A3XJ, DNMT3A3XK, DNMT3A3XL, DNMT3A3XM, DNMT3A3XN, DNMT3A3XO, DNMT3A3XP, DNMT3A3XQ, DNMT3A3XR, DNMT3A3XS, DNMT3A3XT, DNMT3A3XU, DNMT3A3XV, DNMT3A3XW, DNMT3A3XX, DNMT3A3XY, DNMT3A3XZ, DNMT3A3YA, DNMT3A3YB, DNMT3A3YC, DNMT3A3YD, DNMT3A3YE, DNMT3A3YF, DNMT3A3YG, DNMT3A3YH, DNMT3A3YI, DNMT3A3YJ, DNMT3A3YK, DNMT3A3YL, DNMT3A3YM, DNMT3A3YN, DNMT3A3YO, DNMT3A3YP, DNMT3A3YQ, DNMT3A3YR, DNMT3A3YS, DNMT3A3YT, DNMT3A3YU, DNMT3A3YV, DNMT3A3YW, DNMT3A3YX, DNMT3A3YY, DNMT3A3YZ, DNMT3A3ZA, DNMT3A3ZB, DNMT3A3ZC, DNMT3A3ZD, DNMT3A3ZE, DNMT3A3ZF, DNMT3A3ZG, DNMT3A3ZH, DNMT3A3ZI, DNMT3A3ZJ, DNMT3A3ZK, DNMT3A3ZL, DNMT3A3ZM, DNMT3A3ZN, DNMT3A3ZO, DNMT3A3ZP, DNMT3A3ZQ, DNMT3A3ZR, DNMT3A3ZS, DNMT3A3ZT, DNMT3A3ZU, DNMT3A3ZV, DNMT3A3ZW, DNMT3A3ZX, DNMT3A3ZY, DNMT3A3ZZ

Tipo de muestra: ADN procedente de sangre periférica y médula ósea

PATOLOGIA LIMFOIDE

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Limfoma Difús de Cèl·lules Grans (LDCG)	<i>EZH2</i>		X	X	<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>TP53</i>		X	X	<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>CD79B</i>		X	ibrutinib	<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>CARD11</i>		X	ibrutinib	<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>MYD88</i>		X	ibrutinib	<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>NOTCH2</i>		X		<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>CD58</i>		X		<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>BRAF</i>		X		<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>RHOA</i>		X		<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	
	<i>NOTCH1</i>		X		<u>Dx dubtós</u> o transformats		X*	

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Limfoma Fol·licular	<i>EZH2</i>	X	X	X			X	
	<i>TNFRSF14</i>	X			<u>Dx dubtós</u>			
	<i>IRF4</i>	X			<u>Dx dubtós</u>			
	<i>TP53</i>		X	X			X	
	<i>IRF8</i>	X			<u>Dx dubtós</u>			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
<u>Burkitt</u>	<i>TP53</i>		X	X			X	

PATOLOGIA LIMFOIDE

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Limfoma del Mantell	TP53		X	X	X	X	X	
	BTK			X			X	Fallo a Ibrutinib
	PLCG2			X			X	Fallo a Ibrutinib
	BIRC3			X			X	Abans Ibrutinib
	BCL2			X			X	Fallo a Venetoclax

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Limfoma Zona Marginal Esplènic	KLF2	X			<u>Dx dubtós</u>			
	PTPRD	X			<u>Dx dubtós</u>			
	TP53		X	X		X	X	
	NOTCH2		X		<u>Dx dubtós</u>			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Macroglob. Waldenström	MYD88	X		X			X	Abans Ibrutinib
	CXCR4		X	X			X	Abans Ibrutinib
	BTK			X			X	Fallo a Ibrutinib
	TP53		X	X	X	X	X	
	PLCG2			X			X	Fallo a Ibrutinib

PATOLOGIA LIMFOIDE

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Limfoma Primari de Mediastí	<i>STAT6</i>	X			X			
	<i>NFKBIE</i>	X			X			
	<i>TNFAIP3</i>	X			X			
	<i>SOCS1</i>	X			X			
	<i>TP53</i>		X	X	X			
	<i>XPO1</i>	X			X			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Limfoma Cerebral Primari	<i>CDKN2A</i>	X			X			
	<i>CD79B</i>	X			X			
	<i>TP53</i>		X	X	X			
	<i>MYD88</i>	X			X			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Leucèmia Limfàtica Crònica	<i>TP53</i>		X	X		X	X	
	<i>IGHV</i>		X	X		X		
	<i>BTK</i>			X			X	Ibrutinib failure
	<i>PLCG2</i>			X			X	Ibrutinib failure
	<i>BCL2</i>			X			X	Venetoclax failure

PATOLOGIA LIMFOIDE

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Tricoleucèmia	<i>BRAF</i>	X	X	X	casos dubtosos		X	Vemurafenib
	<i>MAP2K1</i>	X	X		<i>HCLv</i>			
	<i>Ciclina D3</i>	X						

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
M. Múltiple	<i>TP53</i>	X			X	X	X	

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Limfomes T	<i>STAT3</i>	X			LGL			
	<i>STAT5B</i>	X			LGL			
	<i>RHOA</i>	X			X			
	<i>TET2</i>	X			X			
	<i>IDH2</i>	X			X			
	<i>DNMT3A</i>	X			X			
	<i>TP53</i>	X			X	X	X	
	<i>PLCG1</i>	X			X			

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
SLPC (NOS)	FER TOT EL PANELL LIMFOIDE			X				

Problemes pel seu desenvolupament

- No existeix cap panell comercial que inclogui tots els gens que hem posat com a marcadors
- No existeix cap panell comercial que inclogui els gens de patologia limfoide B i T alhora
- No existeix cap panell comercial per limfoma T

Solucions : Leucèmia limfàtica crònica

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Leucèmia Linfàtica Crònica	TP53		X	X		X	X	
	IGHV		X	X		X		
	BTK			X			X	Ibrutinib failure
	PLCG2			X			X	Ibrutinib failure
	BCL2			X			X	Venetoclax failure

CLLv3
SOPHIA

ATM, BCL2, BIRC3, EGR2, FBXW7, MYD88, NFKBIE, POT1 i TP53, NOTCH1 (exó 34+UTR), SF3B1 (exons 14-16,18), XPO1 (exons 15-16), BTK (exó 15), PLCG2 (exons 19,20 i 24); 4 alteracions en el numero de còpies (CNA) [del17p/TP53, del11q/ATM, del13q14, trisomy 12

+

sondes per capturar
les IGH i la IGLV3-21

+

IgCaller per
analitzar l'estat
mutacional de les IGH
i la mutació sondes
per capturar les IGH i
la mutació IGLV3-
21^{R110}

Panell LLC

Detecció de variants

WORKSPACE: Requests | VDB: Variant Database Browser | ANALYSIS: 550008417 #21183-0025 | Hospital Clínic de Barc...

Overview | OncoPortal | Variants | Low Coverage | Patient Pathology (1) hematopoietic system disease | REPORTED 0/0 | Custom CLL Solution somatic

SCREENING | GENES | SNVs/INDELS | CNVs | FUSIONS | WARNINGS | Interpretation Scope: CLL_A_v1

Variant List - sorted by: Variant

Genomic	Sample	VF (%)	Gene	Transcript	Transcript	Scores	Freque
SNP	1337	34.5%	SPB1	34.5% SPB1	AAA	0.996	0.001
chr 2	1722	5059	NM_012433.3	5059 NM_012433.3	AAA	0.999	0.0002

SOPHA Filters: Retained Variants: 36, Pathogenic: 1, Likely Pathogenic: 8, Uncertain Significance: 26, Low Confidence Variants: 424, Flagged Variants: 1

Detecció de CNVs

WORKSPACE: Requests | VDB: Variant Database Browser | ANALYSIS: 550008417 #21183-0025 | Hospital Clínic de Barc...

Overview | OncoPortal | Variants | Low Coverage | Patient Pathology (1) hematopoietic system disease | REPORTED 0/0 | Custom CLL Solution somatic

SCREENING | GENES | SNVs/INDELS | CNVs | FUSIONS | WARNINGS | Interpretation Scope: CLL_A_v1

Detected | Undetermined | Undetected | All

Pathogenicity	Actionability	In Report	Type	Gene	Chromosome	Consequence	GnomAD frequency	Noise	IGV	dbVar	CNV
			Loss	DLEU1	13	Loss		medium	open	open	+

igCallerWEB

IgCallerWeb

- Home
- Run analysis
- View results
- Manual

Select run ID to display the results

20211122_run7

IGH results | IGLV3-21 results | Coverage report

Copy | CSV | Excel | Print

Sample | Analysis | Score | Sequence

Sample	Analysis	Score	Sequence
009-0026-02TD	IGH	190	CCTGAGGAGACGGTGACACAGGTTCCCTGGCCCAAGTTTGGAGATCGCTACACACTCCGCCCACTGTTGCACAGTAATACACGGCCGTCCTCAGATCTCAGGCTGCCTCACCTCCATGTAGGCTGTGCTGTAGATGTCTCGGTGCTGACTCTGCCCTGG
016-0040-02TD	IGH	129	CCTGAGGAGACGGTGACACAGGTTCCCTGGCCCAAGTAGTCAAAAGTACTCCCGAACCATAGTAATATAGGTCCTGGACAGTAATACAGGCTGTGTCACAGGTCATGTTGTCATTGTAAGGACCACTGGTTTTTGGAGGTGCTCTGGAGTGTGAGCTG

Possibilitats panells comercials limfomes



Gene panel

ARID1, B2M, BCL2, CCND3, CD58, CHD2, CDKN2A, CDKN2B, CIITA, CXCR4, EP300, FOXO1, GNA13, ID3, IRF4, MAL, MEF2B, MLL, MLL2, MYC, MYD88, NFKBIE, PAX5, PIM1, POT1, PRDM1, PTPN1, REL, SOCS1, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, ATM (57-63), BCL6 (8,9), BIRC3 (a11, ex.2), BRAF (15), BTK (15), CARD11 (4-9), CCND1 (1), CD79A (4,5), CD79B (5,6), CREBBP (27-30), EZH2 (16, 18), FBXW7 (9, 10), KRAS (2,3), NOTCH1 (3,4), NOTCH2 (26-28, 3,4), NRAS (2,3), PLCG2 (17-23), PTEN (5), SF3B1 (14,15), STAT6 (9-14), TCF3 (17-18), XPO1 (15-18)



Recommendations

Starting material: 50 ng DNA

Sample source: FFPE, blood and bone marrow

Samples per run: Depending on sequencing platform⁽⁹⁾

Sequencer	Flow Cell/ Sequencing Kit	Recommended samples per run (for 1000x coverage depth)
Illumina MiSeq®	v3 (2x150bp)	4
	v2 (2x150bp)	4
Illumina NextSeq®	Mid Output	36
	High Output	72

OncoPrint Lymphoma Panel for research.

We describe a next-generation sequencing research assay with 25 genes, the Ion Torrent™ OncoPrint™ Lymphoma Panel, including ARID1A, ATM, B2M, BCL2, BCL6, BRAF, BTK, CARD11, CD79B, CDKN2A, CREBBP, EZH2, GNA13, HIST1H1E, KMT2D, MTOR, MYC, MYD88, PIM1, SF3B1, SOCS1, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, and XPO1. This panel comprises 976 amplicons in total. The assays for these genes have been optimized, and performance has been tested on control samples and on representative clinical research samples. A total of 419 genes, with optimized and verified performance, can be added to customize the panel. This panel is designed to work with 20 ng input DNA from FFPE samples and other samples.



Gene targets

AICDA	CBFB	CREBBP	FGFR1	LZTS1	NRAS	RANBP1
AKT3	CCDC50	CTLA4	FOXP1	MAL	P2RY8	RHOA
ALK	CCND1	CYBSR2	FUT8	MALT1	PAICS	S1PR2
ASB13	CCND2	DEK	IDH1	MAML3	PDCD1	SERPINA9
BATF3	CCND3	DENND3	IDH2	NK1	PDCD1LG2	SF3B1
BAX	CD274	DLEU1	IL16	MLF1	PDGFRA	SHEBP5
BCL2	CD44	DNMT3A	IRF4	MLL10	PIM1	STAT3
BCL2A1	CD79B	DNMT3B	IRF8	MME	PIM2	STAT5B
BCL3	CDC25A	DNTT	ITPKB	MUC1	PLCG1	STAT6
BCL6	CDK6	DUSP22	JAK1	MYBL1	PLCG2	STIL
BCR	CDKN2A	E2F2	JAK2	MYC	PPAT	STRBP
BIRC3	CDKN2B	EIF4A1	JAK3	MYD88	PRDM16	TCF3
BLNK	CEBPD	ENTPD1	KIAA1011	NEK6	PRKAR2B	TNFRSF13B
BMF	CEBPE	ETV6	KMT2A	NFKB1	PTPN1	TNFSF4
BMP7	CEBPB	EXOC2	KRAS	NFKB2	PYCR1	TP63
BRAF	CHIC2	EZH2	LIMD1	NME1	RAB29	WT1
BTK	CITA	FAM216A	LMO2	NOTCH1	RAG1	XPO1
CARD11	CREBBL2	FBXW7	LRMP	NOTCH2	RAG2	

Treballant en el desenvolupament d' un panell B i T amb mes de 60 gens. No podrà fer-se en equipaments petits de seqüenciació

Legend
 SNV or indel
 Expression
 Fusion, splicing or exon skipping

LEUCÈMIA AGUDA LIMFOBLÀSTICA

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Leucèmia Aguda Limfoblàstica 'B'	ABL1 (r+m)	X	X	x (ITK, PI3K)	X		X	
	ABL2 (r+m)	X	X	x (ITK, PI3K)	X		X	
	CREBBP (m)	X	X	x (HDAC)	X		X	
	CRLF2 (r+m)	X	X	x (JAK, PI3K)	X		X	
	CSF1R (r+m)	X	X	x (ITK, PI3K)	X		X	
	ETV6 (r)	X	X		X		X	
	FLT3 (r+m)	X	X	x (FLT3)	X		X	
	IKZF1 (m)	X	X	x (FAK)	X		X	
	IL7R (m)	X	X	x (JAK, PI3K)	X		X	
	JAK1 (m)	X	X	x (JAK, PI3K)	X		X	
	JAK2 (r+m)	X	X	x (JAK, PI3K)	X		X	
	JAK3 (m)	X	X	x (JAK, PI3K)	X		X	
	KRAS (m)	X	X	x (RASI/MEK)	X		X	
	MEF2D (r)	X	X	x (HDAC, Bortezomib)	X		X	
	NF1 (m)	X	X	x (RASI/MEK)	X		X	
	NRAS (m)	X	X	x (RASI/MEK)	X		X	
	NTRK3 (r)	X	X	x (crizotinib)	X		X	
	NTS2 (m)	X	X	x (resist 6-MP/6-TG)	X		X	
	PAX5 (m+r)	X	X		X		X	
	PDGFRA (r+m)	X	X	x (ITK, PI3K)	X		X	
	PDGFRB (r+m)	X	X	x (ITK, PI3K)	X		X	
	PRPS1 (m)	X	X	x (resist 6-MP/6-TG)	X		X	
	PTPN11 (m)	X	X	x (RASI/MEK)	X		X	
	SH2B3 (m)	X	X	x (JAK)	X		X	
TCF3 (r+m)	X	X		X		X		
TP53 (m)	X	X	x (Nutlin, etc)	X		X		
TSLP (r)	X	X	x (JAK2)	X		X		
WHSC1 (m)	X	X	x (resist cortis)	X		X		
ZNF384 (r)	X	X		X		X		

Malaltia	Gen	RELLEVÀNCIA CLÍNICA			Indicació			
		Diagnòstic	Pronòstic	Tractament	Diagnòstic	1L	2L	Altres
Leucèmia Aguda Limfoblàstica 'T'	DNMT3A		X		X			
	UZAF1		X		X			
	JAK3		X		X		X	
	NRAS		X		X		X	
	KRAS		X		X		X	
	MSH2		X			X		
	IL7R		X			X		X
	PTEN		X			X		
	NOTCH1				X	X		X
	FBXW7				X	X		X

Solucions panell leucèmia aguda limfoblàstica

Table 1. OncoPrint Childhood Cancer Research Assay Content.

Comprehensive mutation coverage (86)					CNV (28)		Full exon coverage (44)			Fusion and expression (97)					Gene expression
ABL1	CSF1R	GATA2	MAP2K2	RAF1	ALK	IGF1R	APC	GATA3	RUNX1	ABL1	FGFR2	MEF2B	NUP214	SSBP2	BCL2
ABL2	CSF3R	GNAQ	MET	RET	BRAF	JAK1	ARID1A	GNA13	SMARCA4	ABL2	FGFR2	MET	NUP98	STAG2	BCL6
ALK	CTNNB1	H3F3A	MPL	RHOA	CCND1	JAK2	ARID1B	ID3	SMARCB1	AFF3	FGFR3	MKL1	NUTM1	STAT6	FGFR1
ACVR1	DAXX	HDAC9	MSH6	SETBP1	CDK4	JAK3	ATRX	IKZF1	SOCS2	ALK	FLT3	MLLT10	NUTM2B	TAL1	FGFR4
AKT1	DNMT3A	HIST1H3B	MTOR	SETD2	CDK6	KIT	CDKN2A	KDM6A	SUFU	BCL11B	FOSB	MN1	PAX3	TCF3	IGF1R
ASXL1	EGFR	HRAS	NCOR2	SH2B3	EGFR	KRAS	CDKN2B	KMT2D	SLZ12	BCOR	FUS	MYB	PAX5	TFE3	MET
ASXL2	EP300	IDH1	NOTCH1	SH2D1A	ERBB2	MDM2	CEBPA	MYOD1	TCF3	BCR	GLI1	MYBL1	PAX7	TP63	MYCN
BRAF	ERBB2	IDH2	NPM1	SMO	ERBB3	MDM4	CHD7	NF1	TET2	BRAF	GLIS2	MYH11	PDGFB	TSLP	MYC
CALR	ERBB3	IL7R	NRAS	STAT3	FGFR1	MET	CRLF1	NF2	TP53	CAMTA1	HMGA2	MYH9	PDGFRA	TSPAN4	TOP2A
CBL	ERBB4	JAK1	NT5C2	STAT5B	FGFR2	MYC	DDX3X	PHF6	TSC1	CCND1	JAK2	NCOA2	PDGFRB	UBTF	
CCND1	ESR1	JAK2	PAX5	TERT	FGFR3	MYCN	DICER1	PRPS1	TSC2	CIC	KAT6A	NCOR1	FLAG1	USP6	
CCND3	EZH2	JAK3	PDGFRA	TPMT	FGFR4	PDGFRA	EBF1	PSMB5	WHSC1	CREBBP	KMT2A	NOTCH1	RAF1	WHSC1	
CCR5	FASLG	KDM4C	PDGFRB	USP7	GLI1	PIK3CA	EED	PTCH1	WT1	CRLF2	KMT2B	NOTCH2	RANBP17	YAP1	
CDK4	FBXW7	KDR	PIK3CA	ZMYM3	GLI2		FAS	PTEN	XAP	CSF1R	KMT2C	NOTCH4	RECK	ZMYND11	
CIC	FGFR2	KIT	PIK3R1				GATA1	RB1		DUSP22	KMT2D	NPM1	RELA	ZNF384	
CREBBP	FGFR3	KRAS	PPM1D							EGFR	LMO2	NR4A3	RET		
CRLF2	FLT3	MAP2K1	PTPN11							ETV6	MAML2	NTRK1	ROS1		
										EWSR1	MAN2B1	NTRK2	RUNX1		
										FGFR1	MECOM	NTRK3	SS18		

S'està desenvolupant un panell costumitzat de LAL

ESTUDI DE MARCADORS MOLECULARS DE NEOPLÀSIES HEMATOLÒGIQUES
MITJANÇANT SEQÜENCIACIÓ MASSIVA (NGS)

INDICACIÓ:

RESULTATS

1. Variants PATOGENÈTIQUES / PROBABLEMENT PATOGENÈTIQUES

Gen	Regió	Descripció de la variant			Freqüència al·lèlica%	Classificació
		Trànscrip de ref.	cDNA	Proteïna		

2. ALTRES alteracions clonals

Gen	Regió	Descripció de la variant			Freqüència al·lèlica%	Classificació
		Trànscrip de ref.	cDNA	Proteïna		

3. Variants DE SIGNIFICAT INCERT

En funció del coneixement actual no es pot determinar la rellevància clínica de les variants de significat incert, per tant, no es poden tenir en compte en el maneig clínic del pacient. L'aparició de nova informació científica podria canviar en el futur aquesta interpretació.

Gen	Regió	Descripció de la variant			Freqüència al·lèlica%
		Trànscrip de ref.	cDNA	Proteïna	

COMENTARIS I RECOMANACIONS – TREURE SI NO PROCEDEIX

Mutacions al gen XXXX estan associades a neoplàsies hematològiques amb predisposició germinal (hereditàries), per la qual cosa es recomana la valoració dels resultats d'aquest estudi juntament amb la informació clínica en una unitat de consell genètic.

METODOLOGIA

Panell NGS

Listat de gens estudiats

Lymphoma Solution, *Sophia Genetics*

ARID1, B2M, BCL2, CCND3, CD58, CHD2, CDKN2A, CDKN2B, CIITA, CXCR4, EP300, FOXO1, GNA13, ID3, IRF4, MAL, MEF2B, MLL, MLL2, MYC, MYD88, NFKBIE, PAX5, PIM1, POT1, PRDM1, PTPN1, REL, SOCS1, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, ATM (exons 57-63), BCL6 (exons 8,9), BIRC3 (tot, excepte exó 2), BRAF (exó 15), BTK (exó 15), CARD11 (exons 4-9), CCND1 (exó 1), CD79A (exons 4,5), CD79B (exons 5,6), CREBBP (exons 27-30), EZH2 (exons 16, 18), FBXW7 (exons 9, 10), KRAS (exons 2,3), NOTCH1 (exó 34), NOTCH2 (exons 26-28, 34), NRAS (exons 2,3), PLCG2 (exons 17-23), PTEN (exó 5), SF3B1 (exons 14,15), STAT6 (exons 9-14), TCF3 (exons 17-18) / XPO1 (exons 15-18).

Homo sapiens GRCh37/hg19

Genoma de referència

Sensibilitat

Classificació de les variants

Variants puntuals: freqüència al·lèlica de la variant: $\geq 2\%$

No s'informen les variants benignes o probablement benignes. Variants sinònimes: s'informen només les que estan descrites a TP53. Variants intròniques: s'informen les variants a la regió intrònica +/-5 nt. Variants UTR: s'informen només si estan descrites com a patogèniques.

LIMITACIONS i CONSIDERACIONS

- Existeixen regions del genoma amb característiques que no permeten determinar amb exactitud els canvis en la seva seqüència (com regions repetitives, homopolimers o regions riques en GC).
- La presència de polimorfismes poc freqüents podria produir que alguna regió del DNA no es pogués analitzar correctament.
- Poden existir variants reals en la mostra que no s'hagin informat per estar sota el llindar de sensibilitat establert.
- Poden existir variants amb significat clínic en altres gens no inclosos en aquest estudi. No s'han estudiat variants en el DNA no codificant, pseudogens, expansions repetitives de tri-nucleòtids o alteracions epigenètiques.
- Aquesta metodologia no permet detectar grans insercions i delecions, així com variacions en el nombre de còpies (CNV).
- No s'han confirmat les variants per metodologies alternatives.
- L'estudi s'ha realitzat a partir de mostra tumoral i no s'han realitzat estudis específics per a descartar o confirmar si les alteracions trobades són somàtiques o germinals.
- La interpretació de variants es realitza en funció del coneixement existent en el moment d'emissió d'aquest informe. L'aparició de nova informació científica podria canviar en el futur aquesta interpretació.

CLÀUSULA D'EXEMPCIÓ DE RESPONSABILITAT DIAGNÒSTICA

Els estudis genètics de marcadors moleculars mitjançant seqüenciació massiva (NGS) estan destinats exclusivament a professionals de la salut qualificats per a la seva interpretació. Els resultats obtinguts mitjançant aquests estudis i la informació que es pugui derivar dels mateixos no poden ser considerats en cap cas a substituir del consell diagnòstic o tractament mèdic d'un professional especialitzat, ni constitueixen per si mateixos una consulta mèdica. Els resultats obtinguts han de ser interpretats, juntament amb altres dades clíniques, dins del context general d'una consulta mèdica dirigida per professionals especialistes en diagnòstic genètic i/o clínic. L'Hospital Clínic no es fa responsable de l'ús que es realitzi dels resultats obtinguts mitjançant aquests estudis, així com tampoc de les eventuals conseqüències perjudicials derivades d'aquest ús, fent expressa reserva d'evocar les accions legals oportunes en el supòsit d'un ús indegut dels citats estudis. Les dades obtingudes en aquest estudi són confidencials i es regulen segons la Llei de Protecció de Dades Personals i garantia dels drets digitals (Llei orgànica 3/2018, de 5 de desembre).

Barcelona, a XX de XXXX de 2011.

Validació Facultativa

Servei d'Anatomia Patològica

ESTUDI DE MARCADORS MOLECULARS DE NEOPLÀSIES HEMATOLOÈGIQUES MITJANÇANT SEQÜENCIACIÓ MASSIVA (NGS)

INDICACIÓ:

RESULTATS

1. Variants PATOGENÈTIQUES / PROBABLEMENT PATOGENÈTIQUES

Gen	Regió	Descripció de la variant			Freqüència al·lèlica%	Classificació
		Trànscrip de ref.	cDNA	Proteïna		

2. ALTRES alteracions clonals

Gen	Regió	Descripció de la variant			Freqüència al·lèlica%	Classificació
		Trànscrip de ref.	cDNA	Proteïna		

3. Variants DE SIGNIFICAT INCERT

En funció del coneixement actual no es pot determinar la rellevància clínica de les variants de significat incert, per tant, no es poden tenir en compte en el maneig clínic del pacient. L'aparició de nova informació científica podria canviar en el futur aquesta interpretació.

Gen	Regió	Descripció de la variant			Freqüència al·lèlica%
		Trànscrip de ref.	cDNA	Proteïna	

COMENTARIS I RECOMANACIONS – TREURE SI NO PROCEDEIX

Mutacions al gen XXXX estan associades a neoplàsies hematològiques amb predisposició germinal (hereditàries), per la qual cosa es recomana la valoració dels resultats d'aquest estudi juntament amb la informació clínica en una unitat de consell genètic.

Servei d'Anatomia Patològica

METODOLOGIA

Panel NGS

Listat de gens estudiats

Oncomine Myeloid Research Assay (ThermoFisher Scientific)
Regió codificant dels gens: *ASXL1, BCOR, CALR, CEBPA, ETV6, EZH2, IKZF1, NF1, PHF6, PRPF8, RB1, RUNX1, SH2B3, STAG2, TET2, TP53 i ZRSR2*; regions "hotspot" dels gens: *ABL1, BRAF, CBL, CSF3R, DNMT3A, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NPM1, NRAS, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SRSF2, U2AF1 i WT1*.

Homo sapiens GRCh37/hg19

Sensibilitat
Variants puntuals: freqüència al·lèlica de la variant: $\geq 1\%$

Classificació de les variants
No s'informen les variants benignes o probablement benignes. Variants sinònimes: s'informen només les que estan descrites a *TP53*. Variants intròniques: s'informen les variants a la regió intrònica +/- 5 nt. Variants UTR: s'informen només si estan descrites com a patogèniques.

LIMITACIONS I CONSIDERACIONS

- Existeixen regions del genoma amb característiques que no permeten determinar amb exactitud els canvis en la seva seqüència (com regions repetitives, hemopolimers o regions riques en GC).
- La presència de polimorfismes poc freqüents podria produir que alguna regió del DNA no es pogués analitzar correctament.
- Poden existir variants reals en la mostra que no s'hagin informat per estar sota el llindar de sensibilitat establert.
- Poden existir variants amb significat clínic en altres gens no inclosos en aquest estudi. No s'han estudiat variants en el DNA no codificant, pseudogenes, expansions repetitives de trinucleòtids o alteracions epigenètiques.
- Aquesta metodologia no permet detectar grans insercions i delecions, així com variacions en el nombre de còpies (CNV).
- No s'han confirmat les variants per metodologies alternatives.
- L'estudi s'ha realitzat a partir de mostra tumoral i no s'han realitzat estudis específics per a descartar o confirmar si les alteracions trobades són somàtiques o germinals.
- La interpretació de variants es realitza en funció del coneixement existent en el moment d'emissió d'aquest informe. L'aparició de nova informació científica podria canviar en el futur aquesta interpretació.

CLÀUSULA D'EXEMPCIÓ DE RESPONSABILITAT DIAGNÒSTICA

Els estudis genètics de marcadors moleculars mitjançant seqüenciació massiva (NGS) estan destinats exclusivament a professionals de la salut qualificats per a la seva interpretació. Els resultats obtinguts mitjançant aquests estudis i la informació que es pugui derivar dels mateixos no poden ser considerats en cap cas com a substituïts del consell diagnòstic o tractament mèdic d'un professional especialitzat, ni constitueixen per si mateixos una consulta mèdica. Els resultats obtinguts han de ser interpretats, juntament amb altres dades clíniques, dins del context general d'una consulta mèdica dirigida per professionals especialistes en diagnòstic genètic i/o clínic. L'Hospital Clínic no es fa responsable de l'ús que es realitzi dels resultats obtinguts mitjançant aquests estudis, així com tampoc de les eventuals conseqüències perjudicials derivades d'aquest ús, fent expressa reserva d'exercir les accions legals oportunes en el supòsit d'un ús indegut dels citats estudis. Les dades obtingudes en aquest estudi són confidencials i es regulen segons la Llei de Protecció de Dades Personals i garantits dels drets digitals (Llei orgànica 3/2018, de 5 de desembre).

Barcelona, a XX de XXXX de 2021.

Validació Facultativa

Petició

DADES DEL PACIENT	
Nom i Cognoms:	
Data de Naixement:	Sexe:
CIP:	Núm.petició:

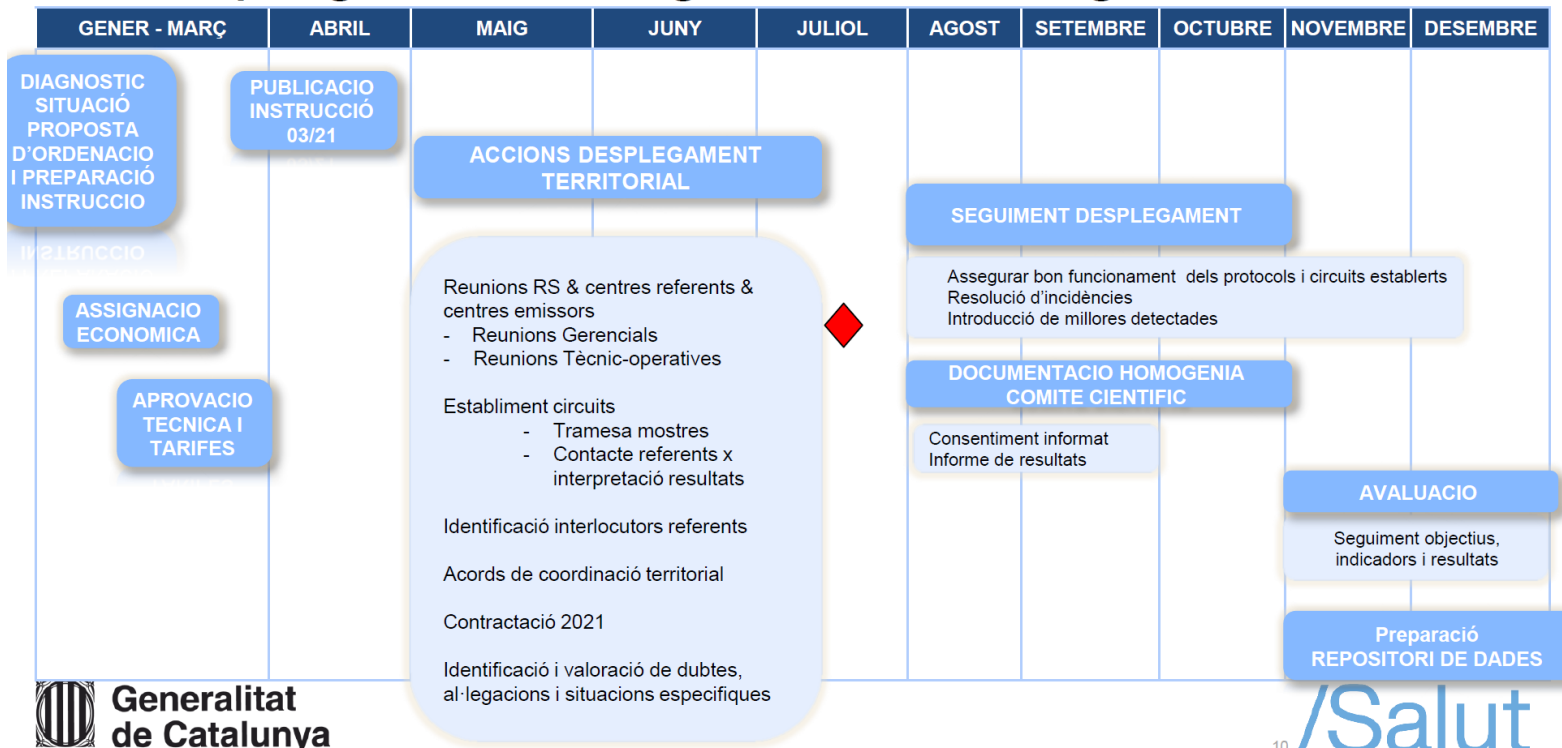
PROCEDÈNCIA		CENTRE DE DESTÍ	
Centre:	Codi:	Centre:	Codi:
Metge sol·licitant:			

DIAGNÒSTIC I INDICACIÓ
Diagnòstic:
Indicació: <input type="checkbox"/> Diagnòstic <input type="checkbox"/> 1a línia de tractament <input type="checkbox"/> 2a línia de tractament <input type="checkbox"/> Teràpia dirigida <input type="checkbox"/> Altres (indicar):

DADES DE LA MOSTRA
Tipus de mostra: <input type="checkbox"/> Sang perifèrica <input type="checkbox"/> Moll d'os <input type="checkbox"/> Material fixat e inclòs en parafina (indicar tipus d'òrgan/teixit): <input type="checkbox"/> Citologia <input type="checkbox"/> Biòpsia líquida <input type="checkbox"/> Altres (indicar):
Data d'extracció:

SOL·LICITUD D'ESTUDI DE MARCADORS MOLECULARS MITJANÇANT SEQÜENCIACIÓ MASSIVA (NGS)	
Tumors sòlids de l'adult <input type="checkbox"/> Càncer de pulmó de cèl·lula no petita <input type="checkbox"/> Càncer colorectal <input type="checkbox"/> Melanoma <input type="checkbox"/> Càncer d'ovari <input type="checkbox"/> GIST (Tumors de l'estroma gastrointestinal) <input type="checkbox"/> Tumors del sistema nerviós central <input type="checkbox"/> Càncer d'endometri <input type="checkbox"/> Sarcomes de parts toves <input type="checkbox"/> Altres (especificar)	Neoplàsies hematològiques <input type="checkbox"/> Linfoma difús de cèl·lules grans <input type="checkbox"/> Linfoma fol·licular <input type="checkbox"/> Linfoma de Burkitt <input type="checkbox"/> Linfoma del mantell <input type="checkbox"/> Linfoma de la zona marginal esplènica <input type="checkbox"/> Macroglobulinèmia de Waldenström <input type="checkbox"/> Linfoma primari de mediastí <input type="checkbox"/> Linfoma cerebral primari <input type="checkbox"/> Leucèmia limfàtica crònica <input type="checkbox"/> Tricoleucèmia <input type="checkbox"/> Mieloma múltiple <input type="checkbox"/> Limfomes T <input type="checkbox"/> SLPC, NOS
Tumors pediàtrics <input type="checkbox"/> Càncer pediàtric	<input type="checkbox"/> Leucèmia aguda limfoblàstica B <input type="checkbox"/> Leucèmia aguda limfoblàstica T <input type="checkbox"/> Leucèmia aguda mieloide <input type="checkbox"/> Síndromes mielodisplàstiques <input type="checkbox"/> Leucèmia mielomonocítica crònica <input type="checkbox"/> Leucèmia mielode crònica (Ph positiva) <input type="checkbox"/> Leucèmia mielode crònica atípica <input type="checkbox"/> Leucèmia neutrofilica crònica <input type="checkbox"/> Trombocitèmia essencial <input type="checkbox"/> Mielofibrosi <input type="checkbox"/> Mastocitosi <input type="checkbox"/> Histiocitosi <input type="checkbox"/> Altres (especificar)
Predisposició al càncer hereditari (adult i pediàtric) <input type="checkbox"/> Predisposició a càncer adult no hematològic <input type="checkbox"/> Predisposició a neoplàsies hematològiques de l'adult <input type="checkbox"/> Predisposició a neoplàsies en pediatria: tumor sòlid <input type="checkbox"/> Predisposició a neoplàsies en pediatria: tumor hematològic <input type="checkbox"/> Altres (especificar)	

S/Desplegament Programa Oncologia Precisió



Temes oberts

- Es necessari donar **més informació** als centres d'aquest programa.
- Necessitat de fer **controls de qualitat** entre els laboratoris del programa per assegurar que donem els mateixos resultats
- És important avaluar les dades clíniques i biològiques del pacient per definir **si el pacient te indicació** per l'estudi. No arriba aquesta informació. **Petició única** amb informació rellevant del pacient
- **Consentiment informat** comú
- Important la **homogenització dels informes** en tots els centres participants.
- Què hem de reportar. Tot el què veiem? O només els gens que hem posat d'utilitat diagnòstica, pronòstica, predictiva i terapèutica?

