

# Portafolio de estudios de oncología Mayo Clinic Laboratories



# ÍNDICE

Citometría de flujo	3
MSMRT/ Enfoque algorítmico para la estratificación del mieloma y el informe de terapia adaptada al riesgo en médula ósea	5
Cromatografía líquida y Espectrofotometría de masas	6
HIAA/Ácido 5-hidroxiindolacético	8
FISH	9
H2BR/ Amplificación de HER2 asociada con cáncer de mama	11
Inmunohistoquímica	12
22C3/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (22C3), inmunohistoquímica semicuantitativa	14
288PD/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (28-8), inmunohistoquímica semicuantitativa	15
SP142/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (SP142)	16
SP263/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (SP263)	17
MSI	18
MCBPP/Panel completo de cáncer de vejiga y próstata	20
NGS	21
MCFRC/Panel completo de carcinoma de células renales con estroma fibromiomaso	23
MCGYN/Panel completo de cáncer ginecológico	24
MCKCP/Panel de cáncer renal completo	25
MCLNG/Panel completo de genes dirigidos al cáncer de pulmón	26
MYODT/Análisis de mutaciones de MYOD1,	28
ESR1T/Análisis de mutaciones de ESR1	29
MCGST/Panel completo de tumores del estroma gastrointestinal (GIST)	30
MCLBP/Panel de biopsia líquida	31
MCMLN/Panel de melanoma completo	32
MCOCP/Panel completo de cáncer de ovario	33
MCSTP/Panel completo de tumores sólidos	34
ALKT/Análisis de mutaciones de ALK	35
MCECP/Panel completo de carcinoma endometrial	36
NGAML/Panel de 11 genes de leucemia mieloide aguda completa	37
NGSHM/Neoplasias mieloides completas	38
NGS+PCR	39
NONCP/Panel de genes ampliado de neurooncología con reordenamiento de tumores	41
MCSRC/Panel completo de sarcoma	42
SARCP/Panel de reordenamiento/fusión de genes dirigidos al sarcoma	43
NGS+PCR+MLPA	44
LYNCP/ Panel sobre el síndrome de Lynch	46
PANCP/ Panel de cáncer de páncreas hereditario	47
PRS8P/ Panel de cáncer de próstata hereditario	48
XCP/ Panel ampliado de cáncer hereditario	49
NGS+PCR+S. Sanger	51
THYRP/ Panel de cáncer de tiroides hereditario	53
BRTTP/ Panel de decisión sobre tratamiento rápido del cáncer de mama hereditario	54
RENCPP/ Panel de cáncer renal hereditario	55
WILMP/ Panel de tumores de Wilms hereditarios	57
PCR	58
TMSI/ Inestabilidad de microsatélites en tumor	60
KRAASD/ ADN libre de células KRAS 12, 13, 61,146	61
T790M/ Análisis de la mutación EGFR T790M en ADN libre de células	62



# Citometría de flujo

**TEST**

MSMRT/ Enfoque algorítmico para la estratificación del mieloma y el informe de terapia adaptada al riesgo en médula ósea

La citometría de flujo es una técnica avanzada de análisis celular que permite la identificación, cuantificación y caracterización de células y partículas en suspensión. Mediante el uso de láseres y sistemas ópticos, esta metodología mide propiedades físicas y químicas de las células, como el tamaño, la complejidad y la expresión de marcadores específicos en la superficie o dentro de las células. La citometría de flujo se ha convertido en una herramienta fundamental en diversas áreas de la biología celular, la inmunología, la investigación clínica y la biotecnología, facilitando estudios sobre la biología de las células, la monitorización de enfermedades como el cáncer y la evaluación de respuestas inmunitarias. Gracias a su capacidad para analizar miles de células por segundo, proporciona datos cuantitativos precisos y permite la identificación de subpoblaciones celulares raras, jugando un papel crucial en la investigación biomédica y el diagnóstico clínico.

- Permite un análisis rápido y simultáneo de múltiples parámetros en miles de células por segundo.
- Es cuantitativa y proporciona datos precisos.
- Capacidad para identificar y clasificar células raras en mezclas complejas.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



### MAYO TEST ID: MSMRT

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Enfoque algorítmico para la estratificación del mieloma y el informe de terapia adaptada al riesgo en médula ósea.

- Estratificación de riesgo de pacientes con mieloma múltiple tratado, que puede ayudar a determinar decisiones de tratamiento y manejo.
- Estratificación del riesgo de pacientes con mieloma múltiple de reciente diagnóstico.

Con base en el análisis citométrico de flujo y la presencia de más o igual a 0,1% de células plasmáticas monotípicas, se realizará la clasificación celular previa al análisis y la hibridación in situ con fluorescencia para trastornos proliferativos de células plasmáticas, con un costo adicional.

Cada vez se reconoce más que el mieloma múltiple es una enfermedad caracterizada por una marcada heterogeneidad citogenética, molecular y proliferativa. Esta heterogeneidad se manifiesta clínicamente por distintos grados de agresividad de la enfermedad. Los pacientes con mieloma múltiple con una enfermedad más agresiva experimentan respuestas subóptimas a algunos enfoques terapéuticos; por lo tanto, identificar a estos pacientes es de vital importancia para seleccionar las opciones de tratamiento adecuadas. El enfoque algorítmico de Mayo para la estratificación del mieloma y la terapia adaptada al riesgo (*MSMRT*) clasifica a los pacientes en categorías de riesgo estándar o alto según los resultados de dos ensayos: proliferación de células plasmáticas e hibridación fluorescente in situ para anomalías específicas asociadas al mieloma múltiple.

Citometría de flujo/Contenido de ADN/Análisis del ciclo celular.

Medula ósea.

- Preferido:** Tapa amarilla (solución ACD A o B).
- Aceptable:** Lavanda (EDTA) o verde (heparina).
- Volumen de la muestra:** 4 ml.

Ambiente (preferible) 72 horas  
Refrigerado 72 horas

1 a 11 días hábiles.



# Cromatografía líquida y Espectrofotometría de masas

# Cromatografía líquida y Espectrofotometría de masas



TEST

HIAA/Ácido 5-hidroxiindolacético.

La cromatografía líquida es una técnica analítica utilizada para separar, identificar y cuantificar componentes en una mezcla. Se basa en la distribución de los compuestos entre una fase estacionaria y una fase móvil. En este proceso, la muestra se disuelve en un líquido (fase móvil) que se hace pasar a través de un material sólido o un gel (fase estacionaria), lo que permite que los diferentes componentes se separen en función de sus interacciones con estas fases. simultáneo de

La cromatografía líquida es una técnica analítica utilizada para separar, identificar y cuantificar componentes en una mezcla líquida. Desde su desarrollo en la primera mitad del siglo XX, esta metodología ha evolucionado significativamente, convirtiéndose en un pilar fundamental en diversas disciplinas científicas, como la química, la biología, la farmacéutica y la ambiental. Su principio básico radica en el hecho de que los compuestos en una mezcla interactúan de manera diferente con una fase estacionaria y una fase móvil, lo que permite su separación a medida que se desplazan a través de un medio adecuado. La cromatografía líquida no solo ha revolucionado el análisis químico, sino que también ha permitido avances significativos en la purificación de compuestos, el desarrollo de medicamentos y el estudio de procesos biológicos, consolidándose como una herramienta indispensable en la investigación científica y la industria. múltiples parámetros en miles de células por segundo.

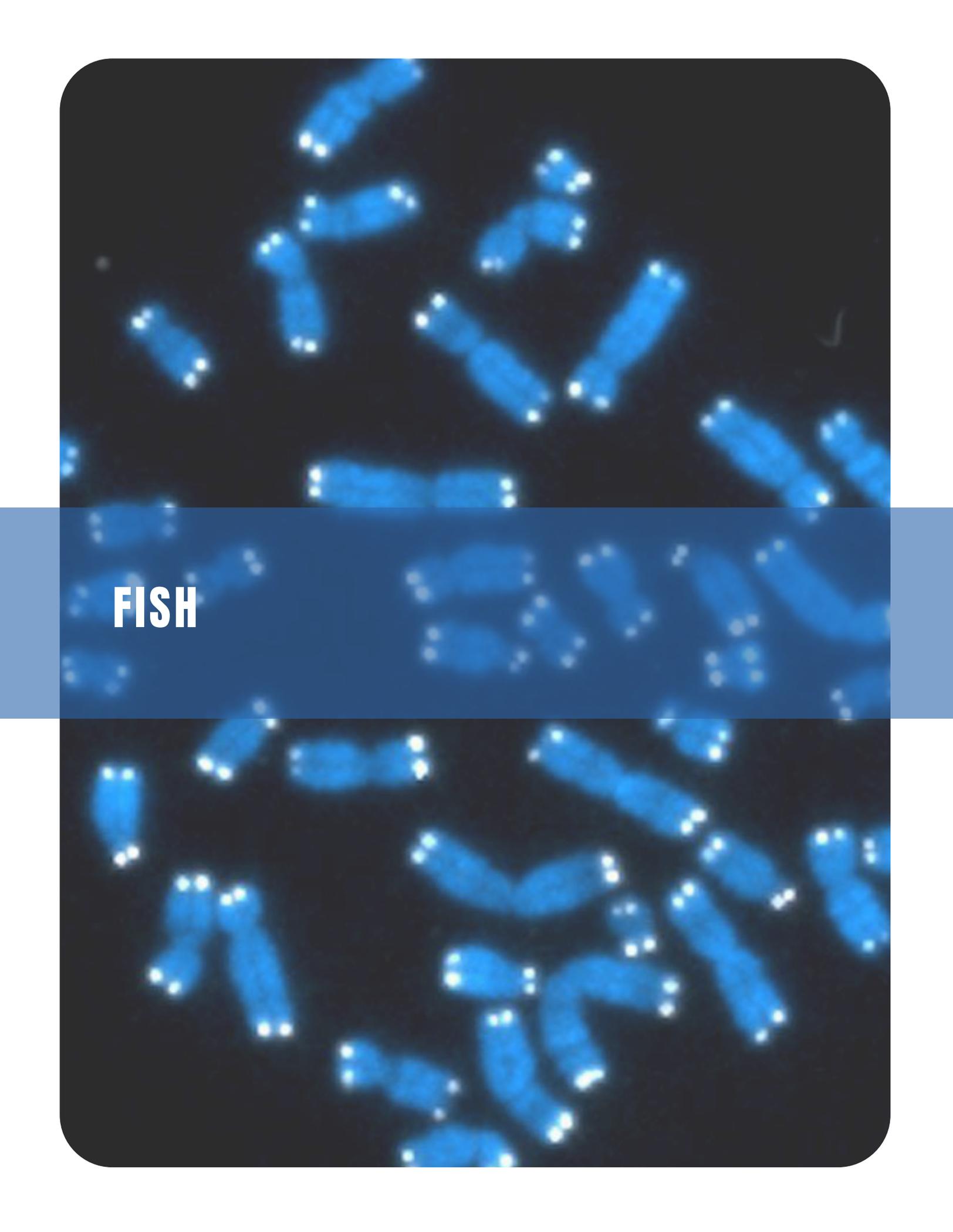
La espectrofotometría de masas es una técnica analítica poderosa y versátil que permite la identificación y cuantificación de compuestos químicos con alta precisión y sensibilidad. Combina principios de espectrometría de masas, que se centra en la determinación de la composición molecular de sustancias mediante el análisis de sus fragmentos iónicos, con el espectro de absorción de diferentes longitudes de onda, lo que proporciona información adicional sobre la estructura y las propiedades de las moléculas. Este enfoque ha revolucionado campos como la química, la biología y la medicina, permitiendo el estudio de biomoléculas complejas, metabolitos y contaminantes ambientales a niveles de concentración que antes eran difíciles de detectar. A medida que la tecnología continúa avanzando, la espectrofotometría de masas se está consolidando como una herramienta esencial en la investigación científica y el desarrollo industrial, aportando valiosos conocimientos en el análisis de una amplia variedad de muestras, desde productos farmacéuticos hasta metabolitos en fluidos biológicos.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: HIAA

NOMBRE	Ácido 5-hidroxiindolacético.
UTILIDAD	Diagnóstico bioquímico y seguimiento del síndrome carcinoide intestinal mediante muestras de orina de 24 horas.
OBJETIVO	Diagnóstico bioquímico y seguimiento del síndrome carcinoide intestinal mediante muestras de orina de 24 horas.
INFORMACIÓN CLÍNICA	<p>El ácido 5-hidroxiindolacético (<i>5-HIAA</i>) es el principal metabolito de la serotonina y se excreta en la orina. Los tumores carcinoides intestinales, junto con los tumores neuroendocrinos, pueden producir cantidades excesivas de <i>5-HIAA</i> y serotonina, especialmente en personas con síndrome carcinoide.</p> <p>El síndrome carcinoide se caracteriza por tumores carcinoides, enrojecimiento, cardiopatía y hepatomegalia.</p>
TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA	Cromatografía líquida y espectrometría de masas en tándem (LC-MS/MS).
TIPO DE MUESTRA	Orina
INSTRUCCIONES TOMADE MUESTRA	<p>Suministros: Tubos de orina, 10 ml (T068) Recipiente/tubo: Tubo de plástico para orina de 10 ml Volumen de la muestra: 5 ml Instrucciones de recolección: -Agregue 25 ml de ácido acético al 50 % como conservante al inicio de la recolección. Use 15 ml de ácido acético al 50 % para niños menores de 5 años. -Recolecte una muestra de orina de 24 horas.</p>
CONDICIONES DE LA MUESTRA	<p>Refrigerado (preferiblemente) 56 días. Congelado: 365 días.</p>
ENTREGA DE RESULTADO	2 a 4 días hábiles.



**FISH**

## TEST

H2BR/ Amplificación de HER2 asociada con cáncer de mama.

La técnica de hibridación in situ fluorescente, conocida como FISH (Fluorescence In Situ Hybridization), ha revolucionado el campo de la biología celular y la genética. Desarrollada en la década de 1980, esta metodología permite la detección y localización de secuencias específicas de ADN y ARN en células y tejidos. A través del uso de sondas marcadas con fluorocromos, FISH ofrece la capacidad de visualizar la estructura y la organización del material genético en sus contextos naturales. Esta técnica ha tenido aplicaciones fundamentales en diversas áreas, incluyendo la investigación del cáncer, la biología del desarrollo, y la identificación de enfermedades genéticas. Con su capacidad para revelar información compleja sobre la arquitectura del genoma, FISH se ha consolidado como una herramienta indispensable en la investigación molecular y la medicina moderna.

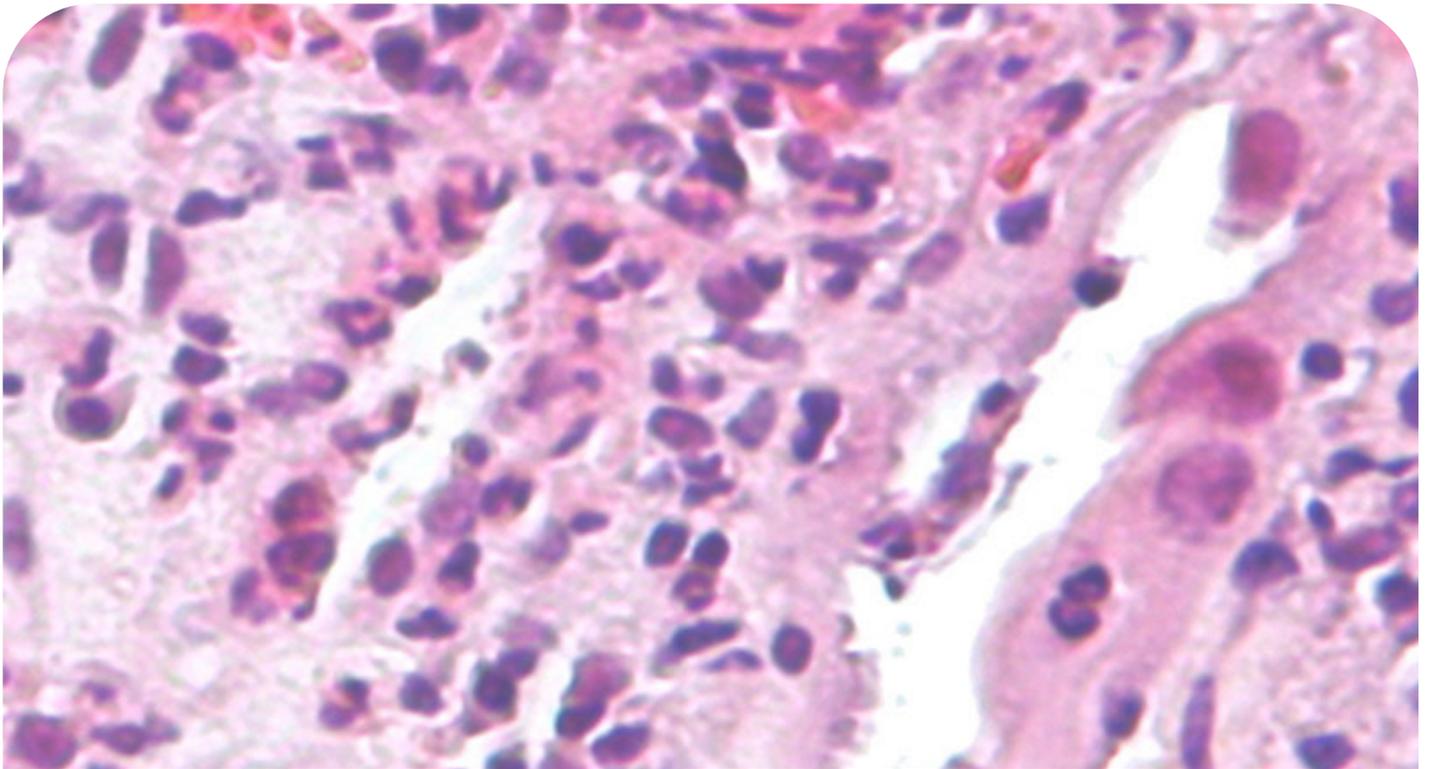
La hibridación in situ fluorescente (FISH, por sus siglas en inglés) se ha consolidado como una herramienta esencial en la investigación y diagnóstico del cáncer, ofreciendo una ventana única hacia la comprensión de las alteraciones genómicas en células tumorales. Esta técnica permite la visualización directa de secuencias de ADN específicas en los núcleos de las células, facilitando la identificación de múltiples anomalías genéticas, como deleciones, duplicaciones, y translocaciones cromosómicas que son frecuentes en diversos tipos de cáncer. A través de la utilización de sondas fluorescentes que se adhieren a regiones particulares del material genético, FISH no solo proporciona información sobre la naturaleza y la extensión de los cambios cromosómicos, sino que también permite correlacionar estas alteraciones con la fenotipificación y el pronóstico de los pacientes. En un contexto clínico, el uso de FISH se ha vuelto indispensable para la clasificación de tumores, la selección de terapias dirigidas y la monitorización de la respuesta al tratamiento, consolidándose como un pilar en la medicina personalizada oncológica.



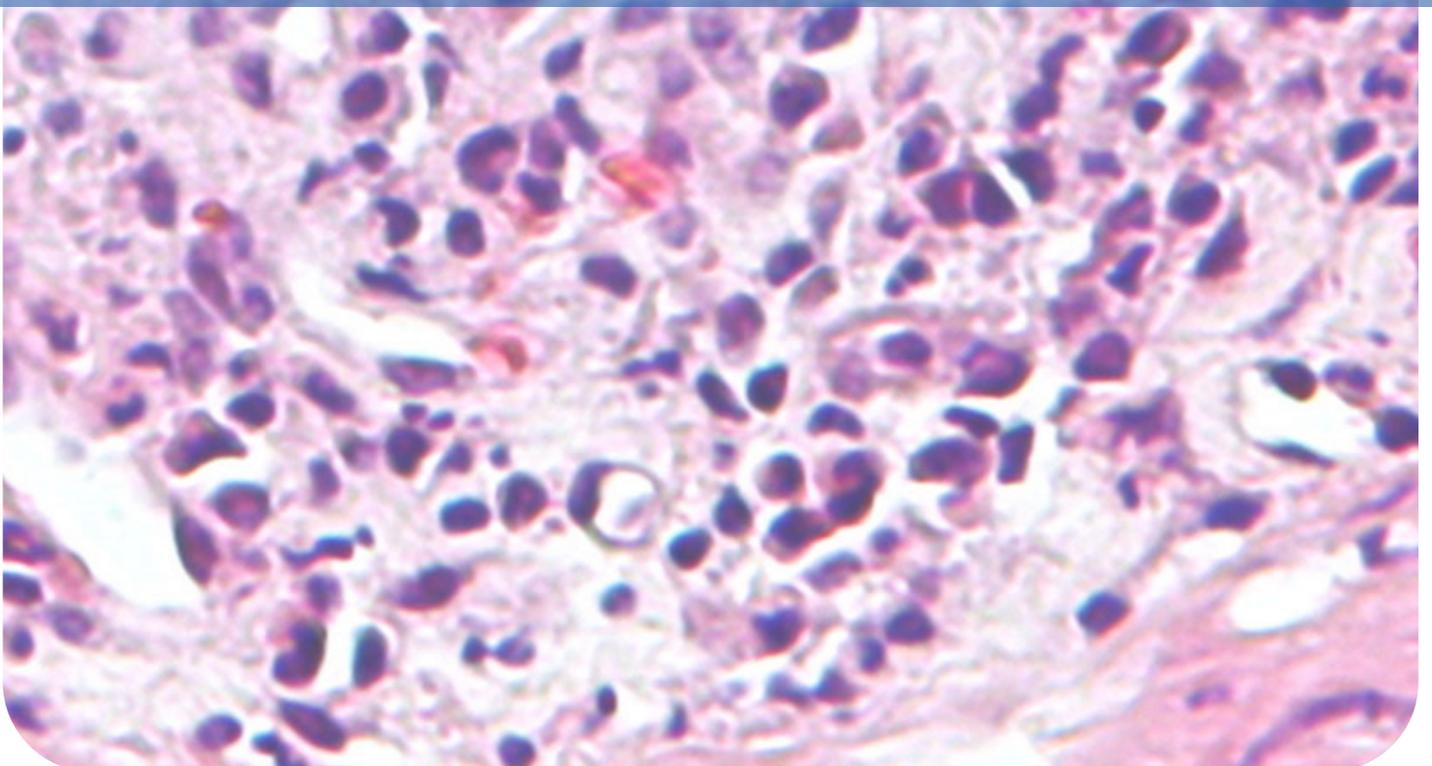
En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: H2BR

NOMBRE	Amplificación de <i>HER2</i> asociada con cáncer de mama.
UTILIDAD	<ul style="list-style-type: none"><li>-Marcador predictivo para pacientes con cáncer de mama primario y metastásico con afectación ganglionar o negativa.</li><li>-Pacientes con amplificación de <i>HER2</i> que pueden ser candidatos para terapias dirigidas a la proteína del receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano (<i>HER2</i>) (trastuzumab [Herceptin], pertuzumab, lapatinib).</li><li>-Confirmación de la presencia de amplificación de <i>HER2</i> en casos con sobreexpresión de <i>HER2</i> 2+ (nivel bajo) o 3+ (nivel alto) mediante inmunohistoquímica y para ciertos subtipos histológicos con patrones aberrantes de expresión de <i>HER2</i> observados mediante IHC (carcinoma micropapilar).</li></ul>
OBJETIVO	Incluye un cargo por la aplicación de la sonda, el análisis y la interpretación profesional de los resultados de un conjunto de sondas (2 sondas de hibridación in situ con fluorescencia [FISH] individuales). No se cobrarán cargos por análisis si no se dispone de una cantidad suficiente de células representativas para el análisis. Se realizarán pruebas de reflejo mediante IHC cuando el resultado de la hibridación in situ (FISH) se encuentre dentro de ciertos rangos, según lo definido por la actualización enfocada de 2018 de las pautas de la ASCO. A los resultados de la hibridación in situ (FISH) en las categorías ASCO/CAP Grupo 2, 3 y 4 se les agregará la prueba de IHC, se les cobrará y se informará por separado. Se proporcionará una interpretación integrada de los resultados de la IHC y la FISH (consulte Interpretación).
INFORMACIÓN CLÍNICA	El <i>HER2</i> es un oncogén del brazo largo del cromosoma 17 que se amplifica en aprox. el 15% al 20% de los cánceres de mama. Se ha demostrado que la amplificación o sobreexpresión del <i>HER2</i> está asociada con una supervivencia libre de enfermedad más corta y una peor supervivencia general en los cánceres de mama. Los pacientes con amplificación o sobreexpresión del gen <i>HER2</i> son candidatos para el tratamiento con medicamentos que se dirigen a la proteína del receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano ( <i>HER2</i> ) o sus vías descendentes. La hibridación in situ con fluorescencia con sondas de ADN marcadas en la región pericentromérica del cromosoma 17 y en el locus <i>HER2</i> se puede utilizar para determinar si el cáncer de mama de una paciente tiene amplificación del gen <i>HER2</i> . El análisis IHC se utiliza para determinar si un tumor presenta sobreexpresión de <i>HER2</i> .
TECNOLOGÍA	Hibridación in situ con fluorescencia (FISH).
TIPO DE MUESTRA	Tejido.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Privilegiado (bloque de tejido) <b>Instrucciones de recolección:</b> Envíe un bloque de tejido tumoral fijado con formalina e incluido en parafina. Los bloques preparados con métodos de fijación alternativos pueden ser aceptables; proporcione el método de fijación utilizado.  Aceptable (portaobjetos de tejido). Diapositivas (1teñida con hematoxilina y eosina y 4 sin teñir) <b>Instrucciones de recolección:</b> Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 4 portaobjetos consecutivos, sin teñir, con carga positiva y sin cocción, con secciones de tejido tumoral de 5 micrones de espesor. Pueden aceptarse portaobjetos cortados de bloques preparados con métodos de fijación alternativos; indique el método de fijación utilizado.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferiblemente).
ENTREGA DE RESULTADO	6 a 8 días hábiles.



# Inmunohistoquímica



## TESTS

22C3/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (22C3),  
inmunohistoquímica semicuantitativa  
288PD/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (28-8),  
inmunohistoquímica semicuantitativa  
SP142/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (SP142)  
SP263/Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (SP263)

La inmunohistoquímica (IHQ) es una técnica fundamental en el diagnóstico y estudio del cáncer, que permite la identificación y localización de proteínas específicas en tejidos mediante el uso de anticuerpos. Esta metodología ha revolucionado la patología oncológica al proporcionar información crucial sobre la expresión de biomarcadores que pueden influir en el pronóstico y la respuesta al tratamiento de una variedad de tumores. Al analizar las características moleculares de los cánceres, la IHQ no solo facilita la clasificación precisa de los tipos de tumores, sino que también ayuda a determinar su agresividad y a predecir la eficacia de terapias dirigidas. En un contexto donde la medicina personalizada cobra cada vez más relevancia, la inmunohistoquímica se erige como una herramienta esencial que complementa la histopatología tradicional y potencia la capacidad de los clínicos para tomar decisiones informadas en el manejo de pacientes con cáncer. En esta introducción abordaremos los principios básicos de la técnica, su aplicación clínica y su impacto en la investigación oncológica. El proceso de inmunohistoquímica implica varios pasos clave:

- Preparación de las muestras: Se obtienen muestras de tejido mediante biopsia y se fijan en un medio adecuado, como formol, para preservar su estructura.
- Corte del tejido: Las muestras fijadas se cortan en secciones delgadas, que se montan en portaobjetos.
- Aplicación de anticuerpos: Se incuban las secciones de tejido con anticuerpos específicos que se unen a las proteínas objetivos. Estos anticuerpos pueden estar conjugados con enzimas o fluoróforos, que permiten detectar la señal.
- Visualización: Se utiliza un sustrato que reacciona con la enzima o un sistema de visualización basado en fluorescencia para ayudar a observar la ubicación de la proteína en el tejido bajo un microscopio.
- Interpretación: Los patólogos examinan las áreas teñidas para determinar la expresión de las proteínas, lo que ayuda en la caracterización de tumores y en la toma de decisiones clínicas.

La inmunohistoquímica es invaluable para la investigación biomédica y la medicina clínica, ya que contribuye a la comprensión de diversas enfermedades y ayuda a guiar los tratamientos basados en la biología tumoral.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

### MAYO TEST ID: 22C3

#### NOMBRE

Ligando de muerte programada 1 (*PD-L1*) (22C3), inmunohistoquímica semicuantitativa, manual.

#### UTILIDAD

Identificación de neoplasias que expresan el ligando 1 de muerte celular programada (clon 22C3).

#### OBJETIVO

En pacientes con tipos específicos de tumores, la inmunohistoquímica (*IHC*) del ligando de muerte programada 1 (*PD-L1*) está indicada para predecir la respuesta al tratamiento con inhibidores de *PD-L1*. El clon de *PD-L1* específico, el método de puntuación y los requisitos de elegibilidad dependen del tipo de tumor, el estadio de malignidad, los resultados de tratamientos previos y el inhibidor de *PD-L1* específico que se esté considerando.

#### INFORMACIÓN CLÍNICA

El ligando 1 de muerte celular programada (*PD-L1*), también conocido como homólogo 1 de *B7* (*B7-H1*) o *CD274*, es una proteína transmembrana que participa en la regulación de las respuestas inmunitarias mediadas por células a través de la interacción con el receptor de la proteína de muerte programada 1 (*PD-1*). La *PD-L1* se ha identificado como un marcador pronóstico y teranóstico en una variedad de neoplasias. Se ha observado una sobreexpresión de *PD-L1* en carcinomas de vejiga urinaria, pulmón, unión gástrica y gastroesofágica, timo, colon, páncreas, ovario, mama, riñón y en melanoma y glioblastoma.

#### TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA

Inmunohistoquímica (*IHC*)

#### TIPO DE MUESTRA

Tejido

#### INSTRUCCIONES TOMADE MUESTRA

Instrucciones de recolección: Bloque de tejido fijado con formalina e incluido en parafina; o 3 portaobjetos de vidrio sin teñir, "cargados positivamente" con tejido de 4 micrones fijado con formalina e incluido en parafina  
**Información adicional:** Se teñirá una lámina con hematoxilina y eosina y se devolverá.

#### CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferible)

#### ENTREGA DE RESULTADO

5 a 7 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: 288PD

NOMBRE	Ligando de muerte programada 1 ( <i>PD-L1</i> ) (28-8), inmunohistoquímica semicuantitativa.
UTILIDAD	Identificación de neoplasias que expresan el ligando 1 de muerte celular programada (clon 28-8).
OBJETIVO	En pacientes con tipos específicos de tumores, la inmunohistoquímica ( <i>IHC</i> ) del ligando de muerte programada 1 ( <i>PD-L1</i> ) está indicada para predecir la respuesta al tratamiento con inhibidores de <i>PD-L1</i> . El clon de <i>PD-L1</i> específico, el método de puntuación y los requisitos de elegibilidad dependen del tipo de tumor, el estadio de malignidad, los resultados de tratamientos previos y el inhibidor de <i>PD-L1</i> específico que se esté considerando.
INFORMACIÓN CLÍNICA	El ligando 1 de muerte celular programada ( <i>PD-L1</i> ), también conocido como homólogo 1 de <i>B7</i> ( <i>B7-H1</i> ) o <i>CD274</i> , es una proteína transmembrana que participa en la regulación de las respuestas inmunitarias mediadas por células a través de la interacción con el receptor de la proteína de muerte programada-1. <i>PD-L1</i> se ha identificado como un marcador pronóstico y teranóstico en una variedad de neoplasias. Se ha observado una sobreexpresión de <i>PD-L1</i> en carcinomas de vejiga, pulmón, unión gástrica y gastroesofágica, colon, ovario, mama, riñón y melanoma.
TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA	Inmunohistoquímica ( <i>IHC</i> )
TIPO DE MUESTRA	Tejido
INSTRUCCIONES TOMADE MUESTRA	Instrucciones de recolección: Bloque de tejido fijado con formalina e incluido en parafina; o 3 portaobjetos de vidrio sin teñir, "cargados positivamente" con tejido de 4 micrones fijado con formalina e incluido en parafina. <b>Información adicional:</b> Se teñirá una lámina con hematoxilina y eosina y se devolverá.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible)
ENTREGA DE RESULTADO	5 a 7 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

### MAYO TEST ID: SP142

NOMBRE	Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (SP142).
UTILIDAD	-Identificación de neoplasias que expresan el ligando 1 de muerte celular programada (clon SP142).
OBJETIVO	Inmunohistoquímica en secciones de tejido embebido en parafina utilizando el clon Ventana PD-L1 SP142.
INFORMACIÓN CLÍNICA	El ligando 1 de muerte celular programada (PD-L1), también conocido como homólogo 1 de B7 (B7-H1) o <i>CD274</i> , es una proteína transmembrana que participa en la regulación de las respuestas inmunitarias mediadas por células a través de la interacción con el receptor de la proteína de muerte programada-1. PD-L1 se ha identificado como un marcador pronóstico y teranóstico en una variedad de neoplasias. Se ha observado una sobreexpresión de PD-L1 en carcinomas de vejiga urinaria, pulmón, timo, colon, páncreas, ovario, mama, riñón y en melanoma y glioblastoma.
METODOLOGÍA	Inmunohistoquímica (IHC).
TIPO DE MUESTRA	Tejido.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Instrucciones de recolección: Bloque de tejido fijado con formalina e incluido en parafina; o 3 portaobjetos de vidrio sin teñir, "cargados positivamente" con tejido de 4 micrones fijado con formalina e incluido en parafina. <b>Información adicional:</b> Se teñirá una lámina con hematoxilina y eosina y se devolverá.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	5 a 7 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

### MAYO TEST ID: SP263

NOMBRE	Ligando de muerte programada 1 (PD-L1) (SP263).
UTILIDAD	-Identificación de neoplasias que expresan el ligando 1 de muerte celular programada (clon SP263).
OBJETIVO	Inmunohistoquímica en secciones de tejido embebido en parafina utilizando el clon Ventana PD-L1 SP263.
INFORMACIÓN CLÍNICA	El ligando 1 de muerte celular programada (PD-L1), también conocido como homólogo 1 de B7 (B7-H1) o CD274, es una proteína transmembrana que participa en la regulación de las respuestas inmunitarias mediadas por células a través de la interacción con el receptor de la proteína de muerte programada-1. PD-L1 se ha identificado como un marcador pronóstico y terapéutico en una variedad de neoplasias. Se ha observado una sobreexpresión de PD-L1 en carcinomas de vejiga urinaria, pulmón, timo, colon, páncreas, ovario, mama, riñón, y en melanoma y glioblastoma.
METODOLOGÍA	Inmunohistoquímica (IHC).
TIPO DE MUESTRA	Tejido.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Instrucciones de recolección: Bloque de tejido fijado con formalina e incluido en parafina; o 3 portaobjetos de vidrio sin teñir, "cargados positivamente" con tejido de 4 micrones fijado con formalina e incluido en parafina. <b>Información adicional:</b> Se teñirá una lámina con hematoxilina y eosina y se devolverá.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	5 a 7 días hábiles.



**MSI**

## TEST

MCBPP/Panel completo de cáncer de vejiga y próstata.

La secuenciación de próxima generación (NGS, por sus siglas en inglés) ha revolucionado el campo de la genómica, proporcionando herramientas potentes para explorar la variabilidad genética a una escala sin precedentes. Entre las aplicaciones más destacadas de esta tecnología se encuentra la evaluación del estado de inestabilidad de microsatélites (MSI), un biomarcador clave en la caracterización molecular de varios tipos de cáncer, especialmente el cáncer colorrectal y algunos tipos de tumores ginecológicos. La inestabilidad de microsatélites se refiere a la alteración en la repetición de secuencias cortas de ADN, que puede ser indicativa de deficiencias en los mecanismos de reparación del ADN, específicamente, en el sistema de reparación de errores de apareamiento (MMR). La detección precisa del estado de MSI no solo es crucial para el diagnóstico y pronóstico, sino que también tiene implicaciones importantes para el tratamiento y la selección de terapias dirigidas, como los inhibidores de puntos de control inmunitario.

La inestabilidad de microsatélites (MSI, por sus siglas en inglés) se ha convertido en un concepto clave en la investigación y el tratamiento del cáncer. Este fenómeno genómico, caracterizado por la alteración en la longitud de los microsatélites debido a fallos en el sistema de reparación del ADN, tiene implicaciones significativas en la biología tumoral, el pronóstico y la respuesta a tratamientos específicos. La MSI es un biomarcador particularmente relevante en ciertos tipos de cáncer, como el cáncer colorrectal y el cáncer endometrial, donde su presencia no solo ayuda a definir el perfil molecular del tumor, sino que también guía las decisiones terapéuticas, especialmente en el contexto de la inmunoterapia. En este sentido, comprender la dinámica de la MSI y su papel en la carcinogénesis es esencial para el desarrollo de estrategias de diagnóstico y tratamiento más efectivas, así como para la personalización de la atención oncológica, brindando nuevas esperanzas a los pacientes en su lucha contra el cáncer.

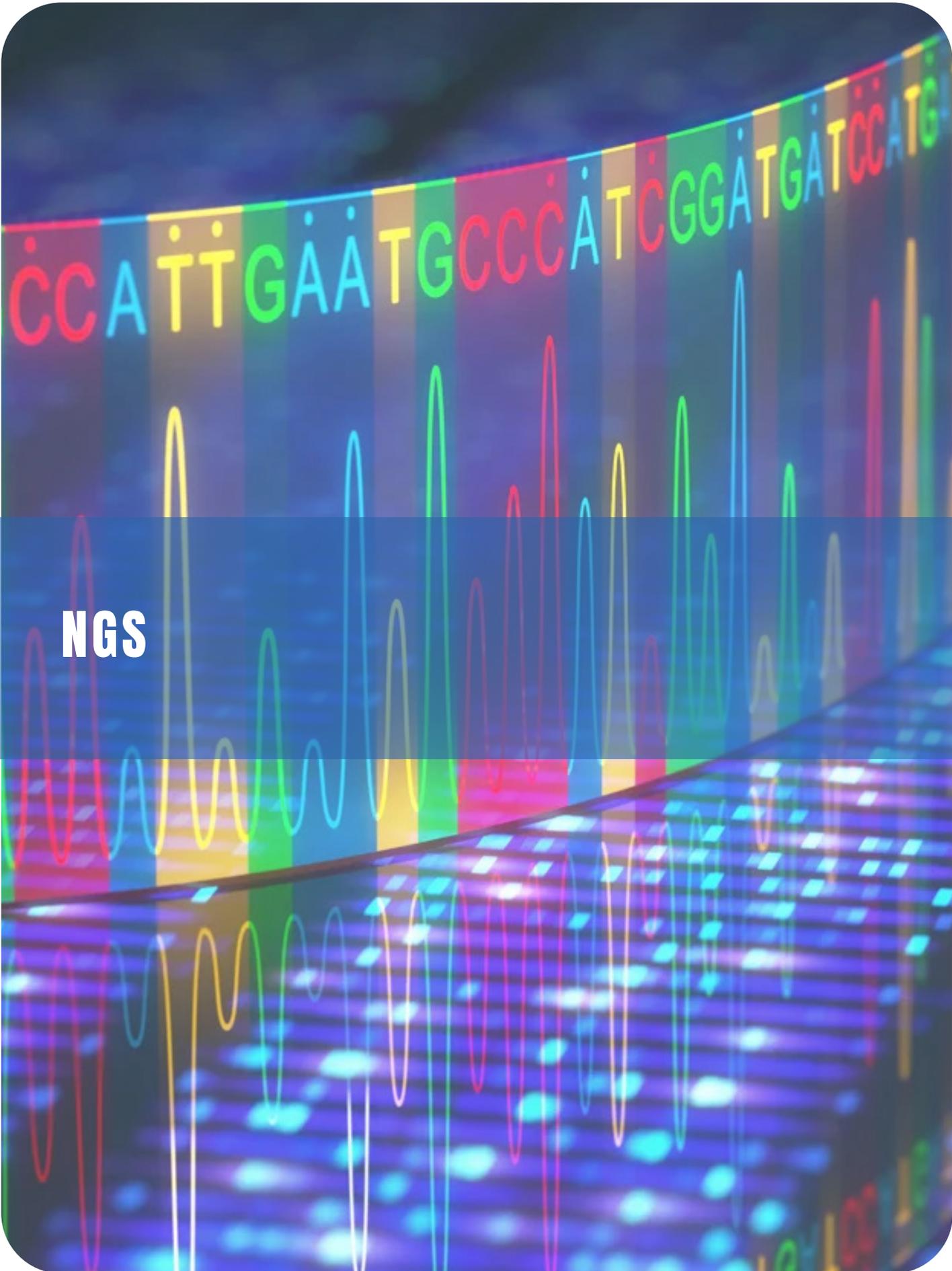


En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: MCBPP

NOMBRE	Panel completo de cáncer de vejiga y próstata.
UTILIDAD	-Determina si los pacientes responderán a la terapia dirigida. -Evaluación de la inestabilidad de microsatélites para la toma de decisiones en inmunoterapia.
OBJETIVO	Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) y evaluar las mutaciones somáticas en los genes <i>APC</i> , <i>AR</i> , <i>ARID1A</i> , <i>ATM</i> , <i>BARD1</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIP1</i> , <i>CDH1</i> , <i>CDK12</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>CHD1</i> , <i>CHEK1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>EGFR</i> , <i>ERBB2</i> , <i>ERCC2</i> , <i>FANCA</i> , <i>FANCC</i> , <i>FANCL</i> , <i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i> , <i>FGFR3</i> , <i>FOXA1</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PALB2</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>RAD51B</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>RAD54L</i> , <i>RB1</i> , <i>SPOP</i> , <i>TERT</i> y <i>TP53</i> . Esta prueba se realiza para evaluar mutaciones somáticas en muestras de tumores sólidos. Esta prueba no evalúa alteraciones de la línea germinal en los genes enumerados.
INFORMACIÓN CLÍNICA	A menudo, se necesita un perfil genético molecular para identificar dianas susceptibles de terapias dirigidas y minimizar los costos del tratamiento y los riesgos asociados a la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) es un biomarcador cada vez más importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico eficaces para pacientes con tumores sólidos. Esta prueba utiliza tejido fijado con formalina e incluido en parafina o portaobjetos de citología para evaluar mutaciones somáticas que involucran los siguientes genes que se sabe que están asociados con el cáncer de vejiga/próstata: <i>APC</i> , <i>AR</i> , <i>ARID1A</i> , <i>ATM</i> , <i>BARD1</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIP1</i> , <i>CDH1</i> , <i>CDK12</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>CHD1</i> , <i>CHEK1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>EGFR</i> , <i>ERBB2</i> , <i>ERCC2</i> , <i>FANCA</i> , <i>FANCC</i> , <i>FANCL</i> , <i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i> , <i>FGFR3</i> , <i>FOXA1</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PALB2</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>RAD51B</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>RAD54L</i> , <i>RB1</i> , <i>SPOP</i> , <i>TERT</i> y <i>TP53</i> . Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para evaluar el pronóstico y guiar el tratamiento de personas con tumores de vejiga/próstata. Los datos también se pueden utilizar para ayudar a determinar la elegibilidad para ensayos clínicos de pacientes con alteraciones en genes que no son susceptibles a las terapias dirigidas actualmente aprobadas por la Administración de Alimentos y Medicamentos de EE.UU.
TECNOLOGÍA	Secuenciación de próxima generación para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites (MSI).
TIPO DE MUESTRA	Bloque de tejido.  Aceptable (Portaobjetos de tejido): 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. <b>Información adicional:</b> Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.  Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep): 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. <b>Información adicional:</b> No se devolverán los portaobjetos de citología.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	10 a 20 días hábiles.



**NGS**

## TESTS

MCFRC/Panel completo de carcinoma de células renales con estroma fibromiomaso.  
MCGYN/Panel completo de cáncer ginecológico  
MCKCP/Panel de cáncer renal completo  
MCLNG/Panel completo de genes dirigidos al cáncer de pulmón  
MYODT/Análisis de mutaciones de MYOD1,  
ESR1T/Análisis de mutaciones de ESR1  
MCGST/Panel completo de tumores del estroma gastrointestinal (GIST)  
MCLBP/Panel de biopsia líquida  
MCMLN/Panel de melanoma completo  
MCOCP/Panel completo de cáncer de ovario  
MCSTP/Panel completo de tumores sólidos  
ALKT/Análisis de mutaciones de ALK  
MCECP/Panel completo de carcinoma endometrial  
NGAML/Panel de 11 genes de leucemia mieloide aguda completa  
NGSHM/Neoplasias mieloides completas

La secuenciación de nueva generación (NGS, por sus siglas en inglés) ha revolucionado el campo de la genética y la genómica en la última década, permitiendo el análisis masivo y eficiente de ADN y ARN a niveles previamente inimaginables. Gracias a esta tecnología, los investigadores pueden secuenciar millones de fragmentos de ADN simultáneamente, lo que acelera drásticamente la obtención de datos genómicos y reduce los costos en comparación con las técnicas de secuenciación tradicionales. NGS ha transformado no solo la investigación biomédica, sino también áreas como la medicina personalizada, la microbiología, la genética de poblaciones, y la biología evolutiva. A medida que el conocimiento sobre la biología molecular del cáncer avanza, NGS se ha convertido en un recurso esencial para la investigación y la práctica clínica, ofreciendo la posibilidad de personalizar tratamientos, predecir respuestas terapéuticas y monitorizar la enfermedad de manera más precisa y efectiva. En esta introducción, exploraremos cómo NGS no solo está cambiando la forma en que entendemos el cáncer, sino también su impacto en el diagnóstico, tratamiento y pronóstico de esta compleja enfermedad.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: MCFRC

NOMBRE	Panel completo de carcinoma de células renales con estroma fibromiomaso.
UTILIDAD	-Identificación de mutaciones específicas dentro de los genes <i>ELOC (TCEB1)</i> , <i>TSC1</i> , <i>TSC2</i> y <i>VHL</i> para ayudar en el diagnóstico y la clasificación de tumores. -Asistencia en el tratamiento clínico de pacientes con carcinoma de células renales.
OBJETIVO	Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para evaluar las mutaciones somáticas en los genes <i>ELOC (TCEB1)</i> , <i>TSC1</i> , <i>TSC2</i> y <i>VHL</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	Un subconjunto del carcinoma de células renales comúnmente denominado "carcinoma de células renales con estroma fibromiomaso" con frecuencia muestra características morfológicas e inmunofenotípicas superpuestas. Se cree que estos tumores surgen de forma secundaria a alteraciones de <i>ELOC</i> (también denominado <i>TCEB1</i> ) y otros genes de la vía MTOR (diana mecanicista de la rapamicina), como <i>TSC1</i> y <i>TSC2</i> . Además, estos tumores no están relacionados con el carcinoma de células renales de células claras que típicamente muestra alteraciones del gen <i>VHL</i> (incluido el silenciamiento epigenético, alteraciones truncantes y deleciones). La quinta edición de la clasificación de tumores de la Organización Mundial de la Salud reconoce al carcinoma de células renales con mutación de <i>ELOC (TCEB1)</i> como una entidad molecularmente definida.
TECNOLOGÍA	Captura de secuencias Secuenciación de próxima generación (NGS).
TIPO DE MUESTRA	Bloque de tejido.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. <b>Información adicional:</b> Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.  Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. <b>Información adicional:</b> No se devolverán los portaobjetos de citología.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	10 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



### MAYO TEST ID: MCGYN

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel completo de cáncer ginecológico .

- Predicción del pronóstico y la respuesta de los pacientes a la terapia dirigida.
- Evaluación de la inestabilidad de microsatélites para la toma de decisiones en inmunoterapia.

Esta prueba utiliza secuenciación de próxima generación dirigida para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) y evaluar mutaciones somáticas dentro de *AKT1, APC, ARID1A, ARID1B, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC42, CDK12, CDKN2A, CTNNB1, DICER1, EIF1AX, EPCAM, ERBB2, FBXW7, FOXL2, GNAS, KRAS, L1CAM, MED12, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF2, NRAS, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLE, PPP2R1A, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53* y *Genes TRAF7*.

El perfil genético molecular identifica dianas susceptibles de terapias dirigidas, lo que minimiza los costos del tratamiento y los riesgos asociados a la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) es un biomarcador cada vez más importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico eficaces para pacientes con tumores sólidos. Esta prueba utiliza tejido fijado con formalina e incluido en parafina o portaobjetos de citología para evaluar mutaciones somáticas en los siguientes genes que se sabe que están asociados con el cáncer ginecológico: *AKT1, APC, ARID1A, ARID1B, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC42, CDK12, CDKN2A, CTNNB1, DICER1, EIF1AX, EPCAM, ERBB2, FBXW7, FOXL2, GNAS, KRAS, L1CAM, MED12, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF2, NRAS, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLE, PPP2R1A, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53* y *TRAF7*, así como el estado de MSI. Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para la clasificación molecular, la evaluación del pronóstico y la orientación del tratamiento de personas con tumores ginecológicos, incluidos los tumores endometriales, ováricos y del estroma de los cordones sexuales. Los datos también se pueden utilizar para ayudar a determinar la elegibilidad para ensayos clínicos.

Captura de secuencias Secuenciación de próxima generación (NGS).

Bloque de tejido.

Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:** Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. **Información adicional:** No se devolverán los portaobjetos de citología.

Ambiente (preferible).

12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

**MAYO TEST ID: MCKCP**

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel de cáncer renal completo.

- Identificación de mutaciones específicas para ayudar en el diagnóstico y clasificación de tumores.
- Asistencia en el tratamiento clínico de pacientes con carcinoma de células renales.
- Evaluación de la inestabilidad de microsatélites para la toma de decisiones en inmunoterapia.

Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) y evaluar las mutaciones somáticas en los genes *ATRX*, *BAP1*, *BRAF*, *CDKN2A*, *FH*, *FLCN*, *KRAS*, *MET*, *MITF*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MTOR*, *NF2*, *PBRM1*, *PMS2*, *PTEN*, *RB1*, *SDHA*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *SETD2*, *SMARCB1*, *ELOC (TCEB1)*, *TERT*, *TP53*, *TSC1*, *TSC2* y *VHL*.

A menudo, se necesita un perfil genético molecular para identificar dianas susceptibles de terapias dirigidas y minimizar los costos del tratamiento y los riesgos asociados a la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) es un biomarcador cada vez más importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico eficaces para pacientes con tumores sólidos. El carcinoma de células renales se subclasifica cada vez más en función de las alteraciones moleculares subyacentes. Algunos tipos de tumores renales se definen por alteraciones moleculares basadas en la reciente clasificación de tumores de la Organización Mundial de la Salud. Además, la identificación de alteraciones patognomónicas puede ayudar a clasificar los tumores poco diferenciados y aquellos asociados con síndromes de predisposición hereditaria. Es importante señalar que este ensayo no distingue entre alteraciones de la línea germinal y somáticas. Esta prueba utiliza tejido fijado con formalina e incluido en parafina o portaobjetos de citología para evaluar mutaciones somáticas que involucran los siguientes genes que se sabe que están asociados con el cáncer de riñón: *ATRX*, *BAP1*, *BRAF*, *CDKN2A*, *FH*, *FLCN*, *KRAS*, *MET*, *MITF*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MTOR*, *NF2*, *PBRM1*, *PMS2*, *PTEN*, *RB1*, *SDHA*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *SETD2*, *SMARCB1*, *ELOC (TCEB1)*, *TERT*, *TP53*, *TSC1*, *TSC2* y *VHL*, así como el estado de MSI. Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para evaluar el pronóstico y guiar el tratamiento de personas con tumores renales.

Captura de secuencias Secuenciación de próxima generación (NGS).

Bloque de tejido.

Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:** Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. **Información adicional:** No se devolverán los portaobjetos de citología.

Ambiente (preferible).

12 a 20 días hábiles.





En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: MCLNG

### NOMBRE

Panel completo de genes dirigidos al cáncer de pulmón.

### UTILIDAD

- Diagnóstico y tratamiento de pacientes con cáncer de pulmón.
- Evaluación de la inestabilidad de los microsatélites.

### OBJETIVO

Esta prueba utiliza secuenciación de próxima generación dirigida para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites y evaluar mutaciones somáticas dentro de los genes *ALK*, *BRAF*, *EGFR*, *ERBB2*, *HRAS*, *KRAS*, *MDM2*, *MET*, *NRAS*, *RET*, *ROS1* y *STK11*, y mutaciones activadoras de omisión del exón 14 en *MET*. Esta prueba también utiliza la reacción en cadena de la polimerasa con transcripción inversa multiplex para detectar fusiones de genes mediante la identificación de reordenamientos específicos (fusiones) dentro de los genes *ALK*, *ROS1* y *RET* y desequilibrios de expresión en los genes *ALK*, *ROS1*, *RET*, *NTRK1*, *NTRK2* y *NTRK3*.

### INFORMACIÓN CLÍNICA

Las terapias dirigidas contra el cáncer se definen como anticuerpos o fármacos de moléculas pequeñas que bloquean el crecimiento y la propagación del cáncer al interferir con moléculas celulares específicas involucradas en el crecimiento y la progresión del tumor. La FDA ha aprobado múltiples terapias dirigidas para el tratamiento de cánceres específicos. A menudo se necesita un perfil genético molecular para identificar dianas susceptibles de terapias dirigidas y minimizar los costos del tratamiento y los riesgos asociados con la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites es un biomarcador cada vez más importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico efectivo para pacientes con tumores sólidos. Esta prueba utiliza tejido fijado con formalina e incluido en parafina o portaobjetos de citología para evaluar mutaciones somáticas en los genes *ALK*, *BRAF*, *EGFR*, *ERBB2*, *HRAS*, *KRAS*, *MDM2*, *MET*, *NRAS*, *RET*, *ROS1* y *STK11*; identifica fusiones genéticas que involucran a los genes *ALK*, *ROS1*, *RET*, *NTRK1*, *NTRK2* y *NTRK3* mediante reordenamientos específicos (fusiones) dentro de los genes *ALK*, *ROS1* y *RET*; y desequilibrio de expresión para los genes *ALK*, *ROS1*, *RET*, *NTRK1*, *NTRK2* y *NTRK3*, así como alteraciones de omisión del exón 14 del gen *MET*. Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para evaluar el pronóstico y guiar el tratamiento de personas con tumores pulmonares. Ayudan a determinar la elegibilidad para ensayos clínicos de pacientes con alteraciones en genes que no son susceptibles a las terapias dirigidas aprobadas actualmente por la FDA. Los datos actuales sugieren que:

- La eficacia de las terapias dirigidas al *EGFR* en pacientes con cáncer de pulmón de células no pequeñas se limita a los tumores con mutaciones en el gen *EGFR*.
- El cáncer de pulmón de células no pequeñas metastásico con mutaciones *BRAF V600E* puede ser sensible a la terapia dirigida.
- El cáncer de pulmón de células no pequeñas metastásico con mutaciones *KRAS G12C* puede ser sensible a la terapia dirigida.
- El cáncer de pulmón de células no pequeñas avanzado o metastásico con mutaciones de omisión del exón 14 de *MET* puede ser sensible a los inhibidores de *MET*.
- Los carcinomas pulmonares con reordenamientos de *ALK* pueden ser sensibles a los inhibidores de *ALK*.
- Los carcinomas de pulmón con reordenamientos de *ROS1* pueden ser sensibles a los inhibidores de *ROS1*.
- Los carcinomas pulmonares con reordenamientos de *RET* pueden ser sensibles a los inhibidores de *RET*.
- Los tumores sólidos con reordenamientos de *NTRK* pueden ser sensibles a los inhibidores de la multiquinasa.

\*Continúa en la siguiente página.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: MCLNG

### TECNOLOGÍA

Captura de secuencias Secuenciación de próxima generación (NGS).

### TIPO DE MUESTRA

Bloque de tejido.

### INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA

Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:** Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. **Información adicional:** No se devolverán los portaobjetos de citología.

### CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferible).

### ENTREGA DE RESULTADO

12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: MYOD1

NOMBRE	Análisis de mutaciones de <i>MYOD1</i> .
UTILIDAD	-Identificación de mutaciones específicas dentro del gen <i>MYOD1</i> para ayudar en el diagnóstico y clasificación de tumores. -Asistencia en el tratamiento clínico de pacientes con rhabdomyosarcoma de células fusiformes y esclerosante.
OBJETIVO	Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para evaluar las mutaciones somáticas en el gen <i>MYOD1</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	El gen <i>MYOD1</i> , un oncogén, codifica la proteína de determinación de mioblastos 1, <i>MyoD1</i> , un factor de transcripción involucrado en el control de la diferenciación de las células musculares. El rhabdomyosarcoma de células fusiformes/esclerosante con mutación <i>MYOD1</i> es una entidad distinta en la clasificación de la Organización Mundial de la Salud de 2020 de tumores de tejidos blandos y huesos. <i>MYOD1 L122R</i> es una alteración sin sentido ubicada en el dominio de unión al ADN de hélice-bucle-hélice básica de la proteína <i>MyoD1</i> y es una alteración recurrente en el rhabdomyosarcoma de células fusiformes/esclerosante. La mutación <i>MYOD1 L122R</i> se ha asociado con un mal pronóstico en el rhabdomyosarcoma.
TECNOLOGÍA	Captura de secuencias Secuenciación de próxima generación (NGS).
TIPO DE MUESTRA	Bloque de tejido.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Aceptable (Portaobjetos de tejido)1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. <b>Información adicional:</b> Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.  Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep)1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. <b>Información adicional:</b> No se devolverán los portaobjetos de citología.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: ESR1T

NOMBRE	Análisis de mutaciones de <i>ESR1</i> .
UTILIDAD	-Ayudar en el tratamiento clínico de pacientes con cáncer de mama metastásico mediante la identificación de tumores con resistencia en evolución a la terapia endocrina. -Pronóstico estratificado del cáncer de mama metastásico.
OBJETIVO	Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para evaluar las mutaciones somáticas en el gen <i>ESR1</i> . Esta prueba se realiza para evaluar mutaciones somáticas en muestras de tumores sólidos. No evalúa alteraciones de la línea germinal en el gen <i>ESR1</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	El gen <i>ESR1</i> (receptor de estrógeno 1) codifica un receptor de estrógeno que regula el crecimiento celular a través de la activación de vías de señalización descendentes tras la unión del estrógeno. Los tumores que demuestran la expresión del receptor de estrógeno mediante inmunohistoquímica (ER-positivo) son candidatos para la terapia endocrina, como moduladores selectivos del receptor de estrógeno (SERM), degradadores/reguladores a la baja selectivos del receptor de estrógeno (SERD) e inhibidores de la aromatasa. Las mutaciones de <i>ESR1</i> rara vez se observan en cánceres de mama no tratados; sin embargo, las mutaciones en el dominio de unión al ligando de <i>ESR1</i> pueden ocurrir secundariamente después de la exposición a inhibidores de la aromatasa y otras terapias endocrinas en tumores de mama metastásicos ER-positivos, con frecuencia con múltiples mutaciones diferentes en <i>ESR1</i> que ocurren juntas. Los datos actuales sugieren que las mutaciones de <i>ESR1</i> median la resistencia a la terapia endocrina. Los estudios también sugieren que las mutaciones de <i>ESR1</i> son un indicador independiente de mal pronóstico del cáncer de mama metastásico.
TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA	Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS) dirigida.
TIPO DE MUESTRA	Bloque de tejido.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Portaobjetos de tejido: (Diapositivas: 1 teñida y 10 sin teñir) Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir ni hornear con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales necesarios se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. <b>Información adicional:</b> Las diapositivas no utilizadas y sin teñir no serán devueltas.  Portaobjetos de citología (frotis directo o ThinPrep): (Diapositivas: 1 a 3 diapositivas) Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán lugar a tiempos de respuesta más largos. <b>Información adicional:</b> Las diapositivas de citología no serán devueltas.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.
ENTREGA DE RESULTADO	12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

### MAYO TEST ID: MCGST

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel completo de tumores del estroma gastrointestinal (GIST).

- Establecer diagnóstico e identificar terapias dirigidas para pacientes con tumores del estroma gastrointestinal.
- Evaluación de la inestabilidad de los microsatélites.

Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para evaluar las mutaciones somáticas en los genes *KIT*, *PDGFRA*, *APC*, *BRAF*, *HRAS*, *KRAS*, *NF1*, *NRAS*, *PIK3CA*, *SETD2* y *TP53* y para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites.

Las terapias dirigidas contra el cáncer se definen como anticuerpos o fármacos de moléculas pequeñas que bloquean el crecimiento y la propagación del cáncer al interferir con moléculas celulares específicas involucradas en el crecimiento y la progresión del tumor. La Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos ha aprobado múltiples terapias dirigidas para el tratamiento de cánceres específicos. A menudo se necesita un perfil genético molecular para identificar dianas susceptibles de terapias dirigidas y minimizar los costos del tratamiento y los riesgos asociados con la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites es un biomarcador importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico efectivo para pacientes con tumores sólidos. La secuenciación de última generación es un método preciso y rentable para identificar mutaciones en numerosos genes que se sabe que están asociados con la respuesta o la resistencia a terapias dirigidas específicas. Esta prueba es un ensayo único que utiliza tejido fijado con formalina e incluido en parafina para evaluar las mutaciones comunes en los siguientes genes que se sabe que están asociados con los tumores del estroma gastrointestinal (GIST): *APC*, *BRAF*, *HRAS*, *KIT*, *KRAS*, *NF1*, *NRAS*, *PDGFRA*, *PIK3CA*, *SETD2* y *TP53*. Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para evaluar el pronóstico y guiar el tratamiento de las personas con GIST.

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS) dirigida.

Bloque de tejido.

Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:** Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. **Información adicional:** No se devolverán los portaobjetos de citología.

Ambiente (preferible).

12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



**MAYO TEST ID: MCLBP**

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel de biopsia líquida.

-Alternativa a las biopsias de tejido invasivas para ayudar en la elaboración de perfiles tumorales para el diagnóstico, la predicción del pronóstico y la identificación de terapias dirigidas para el tratamiento y el manejo de pacientes con tumores sólidos.  
-Alternativa a las biopsias de tejido invasivas para la evaluación del estado de inestabilidad de los microsatélites.

Determina el estado de inestabilidad de microsatélites e identificar variantes de secuencia, amplificaciones de genes y translocaciones de fusiones utilizando ADN libre circulante (cfDNA) en plasma. Detecta variantes de secuencia en 33 genes, amplificaciones en 8 genes y translocaciones en 5 genes. Genes analizados para detectar variantes de un solo nucleótido y deleciones-inserciones: *AKT1, ALK, APC, ARID1A, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CCND1, CD274, CDH1, CSF1R, EGFR, ERBB2, EZH2, FGFR1, FGFR2, HRAS, KIT, KRAS, MET, MYC, NRAS, NTRK1, PDGFRA, PIK3CA, POLD1, POLE, RAF1, RET, ROS1* y *TP53*. Genes analizados para amplificaciones: *CCND1, CD274, EGFR, ERBB2, FGFR2, KIT, MET* y *MYC*. Genes analizados para detectar translocaciones: *ALK, FGFR2, NTRK1, RET* y *ROS1*. Evalúa alteraciones somáticas (es decir, específicas del tumor) en los genes enumerados. Aunque se pueden detectar alteraciones de la línea germinal (es decir, hereditarias), esta prueba no puede distinguir entre alteraciones de la línea germinal y somáticas con absoluta certeza. Se pueden realizar pruebas de seguimiento de la línea germinal utilizando sangre completa para confirmar alteraciones de la línea germinal clínicamente relevantes sospechosas. Las pruebas de la línea germinal deben realizarse junto con el asesoramiento genético.

Las terapias dirigidas contra el cáncer se definen como anticuerpos o fármacos de moléculas pequeñas que bloquean el crecimiento y la propagación del cáncer al interferir con moléculas celulares específicas involucradas en el crecimiento y la progresión del tumor. La Administración de Alimentos y Medicamentos de los EE.UU ha aprobado múltiples terapias dirigidas para el tratamiento de neoplasias malignas de tumores sólidos. A menudo se necesita un perfil genético molecular para identificar dianas susceptibles de terapias dirigidas y minimizar los costos del tratamiento y los riesgos asociados con la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites es un biomarcador cada vez más importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico efectivo para pacientes con tumores sólidos. Además de proporcionar información terapéutica, la caracterización molecular de los tumores a menudo proporciona información pronóstica y diagnóstica. La secuenciación de última generación es un método preciso y rentable para identificar variantes en numerosos genes que se sabe que están asociados con la respuesta o la resistencia a terapias dirigidas específicas. Esta prueba está destinada al uso de ADN libre de células para acceder a mutaciones genéticas de tumores somáticos sin una biopsia de tejido.

Captura de secuencias Secuenciación de próxima generación (NGS).

Sangre pura.

Solo se aceptará para análisis la sangre extraída en tubos Streck Cell-Free DNA BCT. La sangre entera se procesará para producir plasma pobre en plaquetas antes del aislamiento del cfDNA.

Ambiente (preferible) 7 días	Parte superior Streck negra y canela.
Refrigerado 7 días	Parte superior Streck negra y canela.

7 a 10 días hábiles.





En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

**MAYO TEST ID: MCMLN**

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel de melanoma completo.

- Determinar si los pacientes responderán a la terapia dirigida.
- Evaluación de la inestabilidad de microsatélites para la toma de decisiones en inmunoterapia.

Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites y evaluar mutaciones somáticas en los genes *BAP1*, *BRAF*, *CDKN2A*, *CTNNB1*, *EIF1AX*, *GNA11*, *GNAQ*, *HRAS*, *KIT*, *KRAS*, *MAP2K1*, *MAP2K2*, *NF1*, *NRAS*, *SF3B1*, promotor *TERT* y *TP53*.

Las terapias dirigidas contra el cáncer se definen como anticuerpos o fármacos de moléculas pequeñas que bloquean el crecimiento y la propagación del cáncer al interferir con moléculas celulares específicas involucradas en el crecimiento y la progresión del tumor. La Administración de Alimentos y Medicamentos de EE.UU ha aprobado múltiples terapias dirigidas para el tratamiento de cánceres específicos. A menudo se necesita un perfil genético molecular para identificar dianas susceptibles de terapias dirigidas y minimizar los costos del tratamiento y los riesgos asociados con la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites es un biomarcador importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico efectivo para pacientes con tumores sólidos. La secuenciación de próxima generación ha surgido recientemente como un método preciso y rentable para identificar mutaciones en numerosos genes que se sabe que están asociados con la respuesta o la resistencia a terapias dirigidas específicas. Esta prueba es un ensayo único que utiliza muestras de tejido o de citología fijadas con formalina e incluidas en parafina para evaluar mutaciones comunes en los siguientes genes que se sabe que están asociados con el melanoma: *BAP1*, *BRAF*, *CDKN2A*, *CTNNB1*, *EIF1AX*, *GNA11*, *GNAQ*, *HRAS*, *KIT*, *KRAS*, *MAP2K1*, *MAP2K2*, *NF1*, *NRAS*, *SF3B1*, promotor de *TERT* y *TP53*. Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para evaluar el pronóstico y orientar el tratamiento de las personas con melanoma.

Captura de secuencias Secuenciación de próxima generación (NGS).

Bloque de tejido.

Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:** Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. **Información adicional:** No se devolverán los portaobjetos de citología.

Ambiente (preferible).

12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

**MAYO TEST ID: MCOCP**

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel completo de cáncer de ovario.

- Principalmente para determinar si los pacientes responderán a la terapia dirigida.
- Evaluación de la inestabilidad de microsatélites para la toma de decisiones en inmunoterapia.

Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites y evaluar mutaciones somáticas en los genes *ATM*, *ATR*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDK12*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PALB2*, *PMS2*, *RAD51C* y *RAD51D*.

El perfil genético molecular identifica biomarcadores que pueden ser tratados con terapias dirigidas, lo que minimiza los costos del tratamiento y los riesgos asociados a la terapia. El estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) es un biomarcador cada vez más importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico efectivo para pacientes con tumores sólidos. Esta prueba utiliza muestras de tejido o de citología fijadas con formalina e incluidas en parafina para evaluar mutaciones somáticas que involucran los siguientes genes que se sabe que están asociados con el cáncer de ovario: *ATM*, *ATR*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDK12*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PALB2*, *PMS2*, *RAD51C* y *RAD51D*. Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para evaluar el pronóstico y orientar el tratamiento de las personas con tumores de ovario. Los datos también se pueden utilizar para ayudar a determinar la elegibilidad para ensayos clínicos de pacientes con alteraciones genéticas.

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS) dirigida.

Bloque de tejido.

Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:** Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. **Información adicional:** No se devolverán los portaobjetos de citología.

Ambiente (preferible).

12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: MCSTP

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA

Panel completo de tumores sólidos.

-Ayudar en la elaboración de perfiles tumorales para el diagnóstico, la predicción del pronóstico y la identificación de terapias específicas para el tratamiento y el manejo de pacientes con tumores sólidos.

-Identificación de alteraciones somáticas que incluyen variantes de un solo nucleótido, pequeñas deleciones/insersiones, amplificaciones genéticas, deleciones de genes homocigóticos, fusiones y variantes de empalme en genes que se sabe que están asociados con la tumorigénesis de tumores sólidos.

-Evaluación de la inestabilidad de microsatélites y del estado de carga mutacional del tumor.

Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para estimar la carga mutacional del tumor y detectar inestabilidad de microsatélites, variantes de secuencia, amplificaciones genéticas, deleciones de genes homocigóticos, fusiones y variantes de transcripción específicas en tumores sólidos. Este panel incluye un subpanel de ADN para la detección de alteraciones de secuencia en 515 genes, amplificación de 96 genes, deleción homocigótica de 133 genes, así como un subpanel de ARN para la detección de fusiones que involucran 55 genes y variantes de empalme específicas que involucran *EGFR*, *AR* y *MET*. Las variantes de secuencia y los cambios en el número de copias se interpretan de manera concomitante para evaluar la inactivación completa de 31 genes supresores de tumores.

Las terapias dirigidas contra el cáncer se definen como anticuerpos o fármacos de moléculas pequeñas que bloquean el crecimiento y la propagación del cáncer al interferir con moléculas celulares específicas involucradas en el crecimiento y la progresión del tumor. La Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos ha aprobado múltiples terapias dirigidas para el tratamiento de tumores sólidos malignos. A menudo se necesita un perfil genético molecular para identificar dianas susceptibles de terapias dirigidas y minimizar los costos del tratamiento y los riesgos asociados con la terapia. La carga mutacional del tumor y el estado de inestabilidad de microsatélites son biomarcadores cada vez más importantes para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico eficaces para pacientes con tumores sólidos. Además de proporcionar información terapéutica, la caracterización molecular de los tumores a menudo proporciona información pronóstica y diagnóstica. La secuenciación de última generación es un método preciso y rentable para identificar variantes en numerosos genes que se sabe que están asociados con la respuesta o la resistencia a terapias dirigidas específicas. Esta prueba es un ensayo único que utiliza muestras de tejido o de citología fijadas con formalina e incluidas en parafina para evaluar las variantes de nivel I y nivel II en 515 genes que se sabe que están asociados con tumores sólidos.

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS) dirigida.

Bloque de tejido.

\*Continúa en la siguiente página.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

### MAYO TEST ID: MCSTP

INSTRUCCIONES  
TOMA DE MUESTRA

CONDICIONES DE  
LA MUESTRA

ENTREGA DE RESULTADO

**Acceptable (Portaobjetos de tejido)** 1 teñido y 10 sin teñir. Recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

**Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep)** 1 a 3 portaobjetos. Recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. No se devolverán los portaobjetos de citología.

-----  
Ambiente (preferible).  
-----

14 a 21 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: ALKT

NOMBRE	Análisis de mutaciones de ALK.
UTILIDAD	Identificación de mutaciones dentro del gen <i>ALK</i> que predicen la resistencia a los inhibidores de <i>ALK</i> .
OBJETIVO	Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para evaluar las mutaciones somáticas en el gen <i>ALK</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	El gen <i>ALK</i> codifica la cinasa del linfoma anaplásico. Las fusiones del gen <i>ALK</i> con una variedad de genes asociados en el extremo 5' (de corriente arriba) aumentan la actividad de la cinasa de <i>ALK</i> y contribuyen a la tumorigénesis. Se han informado fusiones del gen <i>ALK</i> en diversos tipos de tumores. Se han desarrollado numerosos inhibidores de <i>ALK</i> aprobados por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los EE.UU. para el tratamiento de tumores con fusiones del gen <i>ALK</i> . Sin embargo, la resistencia a la inhibición de <i>ALK</i> puede ocurrir a través del desarrollo de mutaciones del gen <i>ALK</i> . Esta prueba se puede utilizar para identificar mutaciones de resistencia de <i>ALK</i> para ayudar en el manejo de estos pacientes. Además, se han informado alteraciones de ganancia de función de <i>ALK</i> en un subconjunto de neuroblastomas.
TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA	Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación dirigida (NGS).
TIPO DE MUESTRA	Bloque de tejido.
INSTRUCCIONES TOMADE MUESTRA	Portaobjetos de tejido Portaobjetos: 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. <b>Información adicional:</b> La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible)
ENTREGA DE RESULTADO	12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



### MAYO TEST ID: MCECP

NOMBRE	Panel completo de carcinoma endometrial.
UTILIDAD	-Determinar si los pacientes responderán a la terapia dirigida. -Evaluación de la inestabilidad de microsatélites para la toma de decisiones en inmunoterapia. -Clasificación molecular del carcinoma endometrial.
OBJETIVO	Esta prueba utiliza una secuenciación de última generación dirigida para determinar el estado de inestabilidad de microsatélites (MSI) y evaluar las mutaciones somáticas en los genes <i>ATM</i> , <i>ATR</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDK12</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>EPCAM</i> , <i>ERBB2</i> , <i>FBXW7</i> , <i>L1CAM</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>NBN</i> , <i>PALB2</i> , <i>PMS2</i> , <i>POLE</i> , <i>PPP2R1A</i> y <i>TP53</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	Esta prueba utiliza tejido fijado con formalina e incluido en parafina o portaobjetos de citología para evaluar mutaciones somáticas que involucran los siguientes genes, conocidos por estar asociados con el cáncer de endometrio: <i>ATM</i> , <i>ATR</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDK12</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>EPCAM</i> , <i>ERBB2</i> , <i>FBXW7</i> , <i>L1CAM</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>NBN</i> , <i>PALB2</i> , <i>PMS2</i> , <i>POLE</i> , <i>PPP2R1A</i> y <i>TP53</i> . La prueba también incluye el estado de inestabilidad de microsatélites, un biomarcador para determinar la eficacia de la inmunoterapia en tumores sólidos. Los resultados de esta prueba pueden ser útiles para la clasificación molecular de tumores, evaluar el pronóstico y guiar el tratamiento de personas con tumores de endometrio. Los datos también pueden ser útiles para determinar la elegibilidad para ensayos clínicos.
TECNOLOGÍA	Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación dirigida (NGS).
TIPO DE MUESTRA	Bloque de tejido.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Aceptable (Portaobjetos de tejido): 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. <b>Información adicional:</b> Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.  Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep): 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. <b>Información adicional:</b> No se devolverán los portaobjetos de citología.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	10 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: NGAML

NOMBRE	Panel de 11 genes de leucemia mieloide aguda completa .
UTILIDAD	-Evaluación de la leucemia mieloide aguda (LMA) mediante un panel específico de 11 genes en el momento del diagnóstico o posiblemente en la enfermedad recidivante/refractaria para ayudar a orientar la clasificación y los posibles enfoques terapéuticos.
OBJETIVO	Esta prueba incluye secuenciación de próxima generación para evaluar los siguientes 11 genes: <i>CEBPA</i> , <i>DNMT3A</i> , <i>FLT3</i> , <i>IDH1</i> , <i>IDH2</i> , <i>KIT</i> , <i>KRAS</i> , <i>NPM1</i> , <i>NRAS</i> , <i>RUNX1</i> y <i>TP53</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	La secuenciación de nueva generación es una metodología de diagnóstico molecular integral que puede analizar múltiples regiones del ADN genómico de tumores en un único ensayo. Muchas neoplasias hematológicas, incluida la leucemia mieloide aguda (LMA), se caracterizan por similitudes morfológicas o fenotípicas, pero pueden tener mutaciones somáticas características en varios genes que permiten una categorización más específica. Además, muchos casos de LMA carecen de un hallazgo citogenético clonal en el momento del diagnóstico (cariotipo normal) y se pueden clasificar mejor según el perfil de mutación genética. La presencia y el patrón de mutaciones genéticas en la LMA pueden proporcionar información pronóstica crítica y pueden ayudar a orientar las decisiones de manejo terapéutico por parte de los médicos, en particular si hay terapias dirigidas disponibles.
TECNOLOGÍA	Secuenciación de próxima generación (NGS).
TIPO DE MUESTRA	Sangre periférica.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD) Aceptable: Tapa verde (heparina sódica) Volumen de la muestra: 3 ml  <b>Instrucciones de recolección:</b> -Invertir varias veces para mezclar la sangre. -Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas. -Etiquete la muestra como sangre.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Estabilidad de la muestra: ambiente (preferible)/refrigerado  Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	16 a 21 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: NGSHM

NOMBRE	Neoplasias mieloides completas.
UTILIDAD	<p>-Evaluación de neoplasias hematológicas conocidas o sospechadas, específicamente de origen mieloides (p. ej., leucemia mieloides aguda, síndrome mielodisplásico, neoplasia mieloproliferativa, neoplasia mielodisplásica/mieloproliferativa, citopenias inexplicables) en el momento del diagnóstico o posible recaída de la enfermedad.</p> <p>-Ayuda a determinar la clasificación diagnóstica.</p> <p>-Proporcionar información pronóstica o terapéutica para ayudar a orientar el manejo clínico.</p> <p>-Evaluación de pacientes con sospecha de síndrome VEXAS (vacuolas, enzima E1, ligado al cromosoma X, autoinflamatorio, somático).</p> <p>-Determinación de la presencia de nuevos cambios de mutación genética clínicamente importantes en la recaída.</p>
OBJETIVO	<p>Esta prueba incluye secuenciación de próxima generación para evaluar los siguientes 47 genes y seleccionar regiones intrónicas: <i>ANKRD26, ASXL1, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ELANE, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3, GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KDM6A, KIT, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SH2B3, SF3B1, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, TERT, TET2, TP53, U2AF1, UBA1, WT1</i> y <i>ZRSR2</i>.</p>
INFORMACIÓN CLÍNICA	<p>La secuenciación de nueva generación es una metodología de diagnóstico molecular integral que puede interrogar múltiples regiones del ADN tumoral genómico en un solo ensayo. Muchas neoplasias hematológicas se caracterizan por similitudes morfológicas o fenotípicas, pero pueden tener mutaciones somáticas características en muchos genes que permiten una categorización más específica. Además, muchas neoplasias mieloides carecen de un hallazgo citogenético clonal en el momento del diagnóstico (cariotipo normal), pero pueden diagnosticarse o confirmarse y clasificarse según el perfil de mutación genética. Los pacientes con citopenias inexplicables pueden albergar alteraciones genéticas adquiridas en las células hematopoyéticas (citopenias clonales de significado incierto), que pueden conllevar el riesgo de desarrollar neoplasias mieloides manifiestas. La presencia y el patrón de mutaciones genéticas en una neoplasia mieloides conocida o sospechada pueden proporcionar información diagnóstica, pronóstica y terapéutica crítica para ayudar a guiar el tratamiento para el médico del paciente. Los pacientes que presentan características inflamatorias graves, a menudo con citopenias, pueden tener síndrome VEXAS (vacuolas, enzima E1, ligado al cromosoma X, autoinflamatorio, somático) y pueden identificarse por la presencia de la mutación somática del gen UBA1.</p>
TECNOLOGÍA	Secuenciación de próxima generación (NGS).
TIPO DE MUESTRA	Sangre periférica.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	<p>Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD) Aceptable: Tapa verde (heparina sódica) Volumen de la muestra: 3 ml</p> <p><b>Instrucciones de recolección:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Invertir varias veces para mezclar la sangre.</li> <li>-Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas.</li> <li>-Etiquete la muestra como sangre.</li> </ul> <p>Estabilidad de la muestra: ambiente (preferible)/refrigerado</p>
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferible).
ENTREGA DE RESULTADO	16 a 21 días hábiles.



**NGS+PCR**

## TESTS

NONCP/Panel de genes ampliado de neurooncología con reordenamiento de tumores.  
MCSRC/Panel completo de sarcoma  
SARCP/Panel de reordenamiento/fusión de genes dirigidos al sarcoma

La detección temprano y el diagnóstico preciso del cáncer son fundamentales para mejorar los resultados clínicos y optimizar los tratamientos. En este contexto, las técnicas de secuenciación de nueva generación (NGS, por sus siglas en inglés) y la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) juegan un papel crucial. NGS, por su capacidad para secuenciar grandes cantidades de ADN de forma rápida y costo-efectiva, permite identificar mutaciones genéticas y alteraciones en el perfil molecular de tumores, lo que facilita la personalización de terapias dirigidas. Por otro lado, la PCR, una técnica extremadamente sensible y específica, se utiliza para amplificar pequeñas cantidades de ADN, lo que la convierte en una herramienta valiosa para detectar marcadores tumorales y confirmar diagnósticos. Juntas, estas técnicas ofrecen un enfoque complementario que no solo mejora la precisión en el diagnóstico del cáncer, sino que también contribuye a la monitorización del tratamiento y el seguimiento de la enfermedad, sentando las bases para un manejo más eficaz y personalizado de los pacientes oncológicos.



En colaboración con:

## Mayo Clinic Laboratories

Esta prueba utiliza la secuenciación de última generación para evaluar el estado de inestabilidad de microsatélites (MSI), mutaciones somáticas y reordenamientos (fusiones y variantes de transcripción anormales) que involucran 160 genes asociados con tumores del sistema nervioso central. Este panel incluye un subpanel de ADN para la detección de alteraciones de secuencia en 89 genes y un subpanel de ARN para la detección de reordenamientos en 81 genes, incluidas fusiones de genes conocidas y 29 variantes de transcripción anormales conocidas.

### MAYO TEST ID: NONCP

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel de genes ampliado de neurooncología con reordenamiento de tumores.

- Identificar mutaciones y reordenamientos que puedan respaldar un diagnóstico o ayudar a determinar el pronóstico de pacientes con tumores del sistema nervioso central.
- Identificación de mutaciones y reordenamientos específicos dentro de genes que se sabe que están asociados con la respuesta o resistencia a terapias específicas contra el cáncer.

Esta prueba utiliza la secuenciación de última generación para evaluar el estado de inestabilidad de microsatélites (MSI), mutaciones somáticas y reordenamientos (fusiones y variantes de transcripción anormales) que involucran 160 genes asociados con tumores del sistema nervioso central. Este panel incluye un subpanel de ADN para la detección de alteraciones de secuencia en 89 genes y un subpanel de ARN para la detección de reordenamientos en 81 genes, incluidas 104 fusiones de genes conocidas y 29 variantes de transcripción anormales conocidas.

Los biomarcadores moleculares, incluidas las mutaciones genéticas clínicamente relevantes (es decir, las variantes de secuencia) y las fusiones, se han incorporado a la clasificación de la Organización Mundial de la Salud de los tumores del sistema nervioso central (SNC). Esta prueba evalúa regiones específicas en 160 genes asociados con una variedad de tumores del SNC de tipo adulto y pediátrico para detectar la presencia de mutaciones y reordenamientos somáticos (fusiones y variantes de transcripción anormales), incluidas, entre otras, mutaciones en *IDH1/2*, promotor *TERT*, *ATRX*, *TP53*, *H3-3A* (anteriormente *H3F3A*), *H3C2/H3C3* (anteriormente *HIST1H3B/C*), *BRAF*, *FGFR1*, *NF1* y *SMARCB1*, y fusiones *KIAA1549::BRAF* y *ZFTA::RELA* (anteriormente *C11orf95::RELA*) y variantes de transcripción de *EGFR* (p. ej., *EGFR vIII*).

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS) basada en reacción en cadena de la polimerasa (PCR) dirigida.

Bloque de tejido.

Diapositivas: 1 teñida y 15 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 15 portaobjetos sin teñir ni hornear con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales necesarios se puede obtener raspando hasta 15 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:**

- Si la cantidad de tejido disponible está cerca del mínimo requerido, se le puede solicitar al proveedor que realiza el pedido que priorice entre los componentes de ADN y ARN del ensayo.
- No se devolverán las diapositivas no utilizadas y sin teñir.

Ambiente (preferible).

12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: MCSRC

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel completo de sarcoma.

- Identificar mutaciones que ayudan en el diagnóstico de tumores específicos de tejidos blandos y huesos (sarcoma).
- Identificar mutaciones que tengan importancia terapéutica o pronóstica.
- Evaluación de la inestabilidad de microsatélites para la toma de decisiones en inmunoterapia.

Esta prueba utiliza secuenciación de última generación dirigida para evaluar mutaciones somáticas en los genes *ALK, APC, BAP1, BCOR, BRAF, CDKN2A, CTNNB1, DICER1, EED, EGFR, FGFR4, GNA11, GNA14, GNAQ, GNAS, H3-3A, H3-3B, KIT, MDM2, MED12, MYOD1, NF1, PDGFRA, PDGFRB, PTPRD, ROS1, SMARCB1, SUZ12, promotor TERT, TP53* y *TSC2*. Además, esta prueba evalúa 138 dianas genéticas para detectar la presencia de fusiones de genes somáticos. También evalúa el estado de inestabilidad de microsatélites y las duplicaciones internas en tándem de *BCOR*.

El análisis molecular de biomarcadores se utiliza cada vez más en las prácticas oncológicas para respaldar y guiar el diagnóstico, el pronóstico y el tratamiento terapéutico de los pacientes. El estado de inestabilidad de microsatélites es un biomarcador cada vez más importante para determinar opciones de tratamiento inmunoterapéutico eficaces para pacientes con tumores sólidos. Este ensayo de secuenciación de próxima generación interroga regiones específicas para detectar la presencia de mutaciones somáticas, translocaciones cromosómicas, deleciones intersticiales e inversiones que conducen a fusiones de genes que son comunes en varios sarcomas.

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS) dirigida y NGS basada en reacción en cadena de la polimerasa (PCR).

Bloque de tejido.

Aceptable (Portaobjetos de tejido) 1 teñido y 10 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 10 portaobjetos sin teñir, sin hornear, con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales requeridos se puede obtener raspando hasta 10 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:** Los portaobjetos sin teñir sin usar no se devolverán.

Portaobjetos de citología (frotis directos o ThinPrep) 1 a 3 portaobjetos. Instrucciones de recolección: Envíe de 1 a 3 portaobjetos teñidos y cubiertos con un total preferido de 5000 células nucleadas, o un mínimo de al menos 3000 células nucleadas. Nota: Se prefieren los cubreobjetos de vidrio; los cubreobjetos de plástico son aceptables, pero darán como resultado tiempos de entrega más largos. **Información adicional:** No se devolverán los portaobjetos de citología.

Ambiente (preferible).

12 a 20 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: SARCP

NOMBRE

Panel de reordenamiento/fusión de genes dirigidos al sarcoma.

UTILIDAD

-Diagnóstico de tumores específicos de tejidos blandos y huesos (sarcoma) en función de las fusiones genéticas observadas (p. ej., fusión genética *PAX3/FOXO1* observada en el rhabdomyosarcoma alveolar, fusión genética *EWSR1-FLI1* para el sarcoma de Ewing, fusión genética *SS18-SSX1/2* para el sarcoma sinovial).

OBJETIVO

Esta prueba evalúa 138 genes diana para detectar la presencia de fusiones de genes somáticos y también evalúa las duplicaciones internas en tándem de *BCOR* comunes. Genes objetivo: *ACTB, AHRR, ALK, ASPSCR1, ATF1, ATIC, BCOR, BRD3, BRD4, CAMTA1, CARS, CCNB3, CDH11, CDX1, CD63, CEP128, CIC, CITED2, CLTC, CNBP, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL6A3, CREB1, CREB3L1, CREB3L2, CSF1, CXorf67, C11orf95, DDIT3, DUX4, DVL2, EML4, EPC1, EP400, ERG, ETV1, ETV4, ETV6, EWSR1, FEV, FGFR1, FLI1, FN1, FOSB, FOXO1, FOXO4, FUS, GLI1, HAS2, HEY1, HMGA2, IRF2BP2, JAZF1, KIRREL, KLF17, LAMTOR1, LPP, MAML3, MBTD, MEAF6, MED12, MIR143HG, MKL2, MYH9, NAB2, NCOA1, NCOA2, NFATC2, NFIB, NOTCH1, NOTCH2, NR4A3, NTRK1, NTRK3, NUMA1, NUTM1, NUTM2B, OMD, OPHN1, PATZ1, PAX3, PAX7, PBX1, PBX3, PDGFB, PDPN, PHF1, PLAG1, PLPP3, POU5F1, PPFIBP1, PRDM10, PRKCA, PRKCB, PRKCD, RAB2A, RAD51B, RANBP2, RNF213, RRAGB, SEC31A, SERPINE1, SETBP1, SFMBT1, SMARCA5, SP3, SQSTM1, SRF, SRSF3, SSX1, SSX2, SSX4, SS18, SS18L1, STAT6, SUZ12, S100A10, TAF15, TCF12, TEAD1, TFE3, TFG, THRAP3, TPM3, TPM4, TPR, USP6, VCL, VGLL2, WT1, WWTR1, YAP1, YWHAE, ZC3H7B, ZFP36 y ZNF444.*

INFORMACIÓN CLÍNICA

El análisis molecular de biomarcadores se utiliza cada vez más en las prácticas oncológicas para respaldar y guiar el diagnóstico, el pronóstico y el tratamiento terapéutico de los pacientes. Las translocaciones cromosómicas, las deleciones intersticiales y las inversiones que conducen a fusiones genéticas son comunes en varios sarcomas, como el sarcoma de Ewing y el rhabdomyosarcoma. Este ensayo de secuenciación de última generación se utiliza para detectar fusiones genéticas específicas para ayudar en el diagnóstico de sarcomas.

TECNOLOGÍA

Secuenciación de próxima generación (NGS) basada en la reacción en cadena de la polimerasa.

TIPO DE MUESTRA

Bloque de tejido.

INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA

Diapositivas: 1 teñida y 15 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 15 portaobjetos sin teñir ni hornear con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales necesarios se puede obtener raspando hasta 15 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:**  
-Si la cantidad de tejido disponible está cerca del mínimo requerido, se le puede solicitar al proveedor que realiza el pedido que priorice entre los componentes de ADN y ARN del ensayo.  
-No se devolverán las diapositivas no utilizadas y sin teñir.

CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferible).

ENTREGA DE RESULTADO

10 a 14 días hábiles.



**NGS+PCR+MLPA**

## TESTS

LYNCP/ Panel sobre el síndrome de Lynch  
PANCP/ Panel de cáncer de páncreas hereditario  
PRS8P/ Panel de cáncer de próstata hereditario  
XCP/ Panel ampliado de cáncer hereditario

La detección y análisis de alteraciones genéticas desempeñan un papel crucial en la comprensión y tratamiento del cáncer. Dentro de las diversas técnicas disponibles para el análisis genómico, la Amplificación Mediadas por Ligadura de Probes (MLPA, por sus siglas en inglés) ha emergido como una herramienta poderosa y versátil. Esta técnica permite la detección simultánea y cuantificación de múltiples modificaciones genéticas, incluidas deleciones y duplicaciones de segmentos de ADN, que son frecuentemente asociados con diversas neoplasias.

El cáncer, caracterizado por la proliferación descontrolada de células anormales, a menudo se asocia con alteraciones en el material genético que pueden influir en el comportamiento tumoral, la respuesta al tratamiento y el pronóstico del paciente. A medida que avanza la investigación en genética del cáncer, la necesidad de métodos precisos y eficientes para identificar estas alteraciones se vuelve cada vez más evidente. MLPA se destaca no solo por su capacidad para proporcionar información sobre variaciones en el número de copias de genes, sino también por su facilidad de uso, bajo costo y capacidad para analizar múltiples regiones genómicas en una sola reacción. A través del uso de MLPA, se espera avanzar en la personalización del tratamiento oncológico y en la previsión de la evolución de la enfermedad, contribuyendo así a un futuro en el que la terapia del cáncer sea más precisa y efectiva.

La detección temprana y el diagnóstico preciso del cáncer son fundamentales para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes. En este contexto, las metodologías de secuenciación de nueva generación (NGS), la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y el análisis de múltiples ligaciones por amplificación (MLPA) han emergido como herramientas poderosas y complementarias en la oncología moderna. La NGS permite una evaluación exhaustiva del genoma tumoral, identificando mutaciones y alteraciones genéticas que pueden ser responsables de la carcinogénesis. Por su parte, la PCR ofrece una sensibilidad y especificidad excepcionales para detectar mutaciones específicas y cuantificar la expresión de genes asociados al cáncer, facilitando un diagnóstico más ágil y preciso. Finalmente, el MLPA se destaca por su capacidad para analizar múltiples regiones del ADN simultáneamente, permitiendo la detección de deleciones y duplicaciones en genes críticos relacionados con diversos tipos de cáncer. Juntas, estas técnicas no solo contribuyen al diagnóstico temprano y a la personalización de tratamientos, sino que también juegan un papel crucial en la prevención del cáncer, informando estrategias de vigilancia y screening en poblaciones de riesgo. En este trabajo, exploraremos en profundidad cada una de estas metodologías, su aplicación en el diagnóstico del cáncer y su impacto en la prevención y manejo de la enfermedad.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: LYNCP

NOMBRE	Panel sobre el síndrome de Lynch.
UTILIDAD	-Establecer un diagnóstico de síndrome de Lynch o deficiencia de reparación de desajustes constitucionales que permita una vigilancia específica del cáncer en función de los riesgos asociados. -Identificación de variantes de <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> o <i>EPCAM</i> para permitir la realización de pruebas predictivas en miembros de la familia.
OBJETIVO	Esta prueba utiliza secuenciación de última generación para detectar variantes de un solo nucleótido y de número de copias en 5 genes asociados con el síndrome de Lynch: <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> y <i>EPCAM</i> (solo variante de número de copias). La identificación de una variante causante de la enfermedad puede ayudar con el diagnóstico, el pronóstico, el tratamiento clínico, la detección familiar y el asesoramiento genético para el síndrome de Lynch.
INFORMACIÓN CLÍNICA	El riesgo de cáncer colorrectal a lo largo de la vida en la población general es del 4% al 6%. El síndrome de Lynch (también conocido como cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis) es un síndrome de cáncer hereditario autosómico dominante que representa entre el 2% y el 4% de todos los casos de cáncer colorrectal. El síndrome de Lynch se asocia con variantes de la línea germinal en los genes de reparación de errores de emparejamiento, <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> , o deleciones del gen <i>EPCAM</i> . Se caracteriza predominantemente por un riesgo significativamente mayor de cáncer colorrectal y de endometrio. El riesgo de cáncer a lo largo de la vida es muy variable y depende del gen involucrado. Otras neoplasias malignas dentro del espectro tumoral incluyen cánceres gástricos, de ovario y de intestino delgado y carcinomas hepatobiliares y del tracto urinario superior.
TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA	Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS), reacción en cadena de la polimerasa (PCR), secuenciación de Sanger y/o amplificación de sonda dependiente de ligación multiplex (MLPA).
TIPO DE MUESTRA	Depende de la elección del médico.  Tipo de muestra: sangre completa. Contenedor/Tubo: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD)
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Aceptable: Cualquier anticoagulante. Volumen de la muestra: 3 ml. <b>Instrucciones de recolección:</b> -Invertir varias veces para mezclar la sangre. -Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas .
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.
ENTREGA DE RESULTADO	21 a 28 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: PANCP

### NOMBRE

Panel de cáncer de páncreas hereditario.

### UTILIDAD

- Evaluación de pacientes con antecedentes personales o familiares sugestivos de síndrome de cáncer de páncreas hereditario.
- Establecer un diagnóstico de síndrome de cáncer de páncreas hereditario, lo que permite una vigilancia específica del cáncer en función de los riesgos asociados.
- Identificación de variantes genéticas asociadas con un mayor riesgo de cáncer de páncreas, lo que permite realizar pruebas predictivas y una detección adecuada de los miembros de la familia en riesgo.
- Elegibilidad terapéutica con inhibidores de la poliadenosina difosfato-ribosa polimerasa (PARP) basada en ciertas alteraciones genéticas (por ejemplo, *BRCA1*, *BRCA2*).

### OBJETIVO

Esta prueba utiliza la secuenciación de última generación para detectar variantes de un solo nucleótido y de número de copias en 12 genes asociados con el cáncer de páncreas: *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CDKN2A*, *EPCAM* (solo variantes de número de copias), *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PALB2*, *PMS2*, *STK11* y *TP53*. La identificación de una variante causante de la enfermedad puede ayudar con el diagnóstico, el pronóstico, el tratamiento clínico, la detección familiar y el asesoramiento genético para el cáncer de páncreas hereditario.

### INFORMACIÓN CLÍNICA

El cáncer de páncreas se presenta en aproximadamente el 1,6% de las personas. Alrededor del 10% de estos cánceres de páncreas son causados por una predisposición hereditaria que también puede aumentar el riesgo de otros tipos de cáncer. En casos poco frecuentes, las personas con antecedentes personales o familiares de cáncer de páncreas pueden tener un mayor riesgo de cáncer debido a un síndrome de cáncer hereditario. La evaluación de los genes de este panel puede ser útil para determinar el riesgo de cáncer, las recomendaciones de vigilancia y los tratamientos específicos. Algunos de los síndromes de cáncer de páncreas hereditario más comunes son el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario (HBOC) causado por variantes en los genes *BRCA1* y *BRCA2*, el síndrome de Lynch causado por variantes en los genes de reparación de desajustes *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* y deleciones del gen *EPCAM*, y el síndrome de melanoma de lunares múltiples atípicos familiar (FAMMM) causado por variantes en el gen *CDKN2A*. Las personas con síndrome de Peutz-Jeghers, causado por alteraciones en el gen *STK11*, también tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de páncreas.

### TECNOLOGÍA

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS), reacción en cadena de la polimerasa (PCR), secuenciación de Sanger y/o amplificación de sonda dependiente de ligación multiplex (MLPA).

### TIPO DE MUESTRA

Sangre completa.

### INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA

Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD) / Aceptable: Cualquier anticoagulante.  
Volumen de la muestra: 3 ml  
Instrucciones de recolección:  
-Invertir varias veces para mezclar la sangre.  
-Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas.

### CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.

### ENTREGA DE RESULTADO

14 a 21 días hábiles.





En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

**MAYO TEST ID: PRS8P**

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Panel de cáncer de próstata hereditario.

-Evaluación de pacientes con antecedentes personales o familiares sugestivos de síndrome de cáncer de próstata hereditario.

-Establecer un diagnóstico de un síndrome de cáncer de próstata hereditario que permita una vigilancia específica del cáncer en función de los riesgos asociados.  
-Identificación de variantes genéticas asociadas con un mayor riesgo de cáncer de próstata, lo que permite realizar pruebas predictivas y una detección adecuada de los miembros de la familia en riesgo.

-Elegibilidad terapéutica con inhibidores de la poliadenosina difosfato-ribosa polimerasa (PARP) basada en ciertas alteraciones genéticas (por ejemplo, *BRCA1*, *BRCA2*).

Esta prueba utiliza secuenciación de última generación para detectar variantes de un solo nucleótido y de número de copias en 18 genes asociados con el riesgo de cáncer de próstata: *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CHEK2*, *EPCAM* (solo variantes de número de copias), *FANCA*, *HOXB13*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *RAD51B*, *RAD51C*, *RAD51D* y *TP53*.

El cáncer de próstata hereditario representa aproximadamente entre el 5% y el 10% de todos los casos de cáncer de próstata y hasta la mitad de todos los casos de cáncer de próstata de aparición temprana. La evaluación de los genes puede ser útil para las familias con antecedentes de cáncer de próstata para determinar el riesgo de cáncer, las recomendaciones de vigilancia y los tratamientos específicos (terapia con inhibidores de poliadenosina difosfato-ribosa polimerasa [PARP]). Los dos síndromes de cáncer de próstata hereditario más comunes son: síndrome de cáncer de mama y de ovario hereditario (HBOC), y síndrome de Lynch. El síndrome HBOC es causado por variantes patógenas en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Las personas que lo padecen tienen un mayor riesgo de padecer varios tipos de cáncer, incluido el cáncer de próstata. El síndrome de Lynch es causado por variantes en los genes de reparación de errores de emparejamiento *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* y *PMS2* y por deleciones del gen *EPCAM*. Un subconjunto de estos pacientes presenta cáncer de próstata. Este grupo incluye otros genes que aumentan el riesgo de cáncer de próstata. El riesgo de desarrollar cáncer asociado con estos síndromes varía. Algunas personas con una variante causante de enfermedad en uno de estos genes desarrollan múltiples cánceres primarios. La Red Nacional Integral del Cáncer y la Sociedad Estadounidense del Cáncer brindan recomendaciones sobre el tratamiento médico de personas con síndromes de cáncer de próstata hereditario.

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS), reacción en cadena de la polimerasa (PCR), secuenciación de Sanger y/o amplificación de sonda dependiente de ligación multiplex (MLPA).

Sangre completa.

Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD) / Aceptable: Cualquier anticoagulante.

Volumen de la muestra: 3 ml

Instrucciones de recolección:

-Invertir varias veces para mezclar la sangre.

-Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas.

**Información adicional:** Para garantizar que se alcance el volumen y la concentración mínimos de ADN, se debe enviar el volumen de sangre deseado. La prueba puede cancelarse si los requisitos de ADN no son adecuados.

Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.

14 a 21 días hábiles.





En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: XCP

### NOMBRE

Panel ampliado de cáncer hereditario.

### UTILIDAD

-Evaluación del cáncer hereditario en pacientes con antecedentes personales o familiares sugestivos de síndrome de cáncer hereditario.  
-Establecer un diagnóstico de un síndrome de cáncer hereditario que permita una vigilancia específica del cáncer en función de los riesgos asociados.  
-Identificación de variantes genéticas asociadas con un mayor riesgo de cáncer, lo que permite realizar pruebas predictivas y una detección adecuada de los miembros de la familia en riesgo.  
-Elegibilidad terapéutica con inhibidores de la poliadenosina difosfato-ribosa polimerasa (PARP) basada en ciertas alteraciones genéticas (por ejemplo, *BRCA1*, *BRCA2*) en tipos de tumores seleccionados.

### OBJETIVO

Esta prueba utiliza secuenciación de próxima generación para detectar variantes de un sol nucleótido y número de copias en 87 genes asociados con una variedad de síndromes de cáncer hereditario: *AIP*, *ALK*, *APC* (incluidos los promotores 1A y 1B), *ATM*, *AXIN2*, *BAP1*, *BARD1*, *BLM*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *BUB1B*, *CDC73*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN1B*, *CDKN2A*, *CHEK2*, *CTNNA1*, *DICER1*, *DIS3L2*, *EGFR*, *ELP1* *EPCAM* (solo variantes de número de copias), *EXT1*, *EXT2*, *FANCA*, *FH*, *FLCN*, *GPC3*, *GREM1* (solo duplicación de la región potenciadora ascendente), *HOXB13*, *KIT*, *LZTR1*, *MAX*, *MC1R*, *MEN1*, *MET*, *MITF* (variante c.952G>A p.E318K solamente), *MLH1*, *MLH3*, *MSH2*, *MSH3*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *NF1*, *NF2*, *NTHL1*, *PALB2*, *PDGFRA*, *PHOX2B*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *POT1*, *PRKAR1A*, *PTCH1*, *PTEN* (incluido el promotor), *RAD51B*, *RAD51C*, *RAD51D*, *RB1*, *RECQL4*, *REST*, *RET*, *RNF43*, *SDHA*, *SDHAF2*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *SMAD4*, *SMARCA4*, *SMARCB1*, *SMARCE1*, *STK11*, *SUFU*, *TMEM127*, *TP53*, *TRIP13*, *TSC1*, *TSC2*, *VHL*, *WRN*, *WT1*.

### INFORMACIÓN CLÍNICA

Los síndromes de cáncer hereditario explican entre el 5% y el 10% de los casos de cáncer. Determinar si existe un factor de riesgo genético que contribuya al cáncer en un individuo o una familia puede ser útil para adaptar los planes de vigilancia, considerar intervenciones profilácticas para reducir el riesgo, tratamientos específicos contra el cáncer y determinar el riesgo para los miembros de la familia. Este panel evalúa 87 genes asociados con un mayor riesgo de los siguientes cánceres: cáncer de mama, colon, gástrico, de ovario, de páncreas, de próstata, renal, de piel, de tiroides y de endometrio, así como paragangliomas, feocromocitomas y tumor de Wilms. El riesgo de desarrollar cáncer asociado con estos síndromes varía. Varios de los genes de este panel tienen un riesgo de cáncer establecido y cuentan con pautas y recomendaciones para su manejo de la National Comprehensive Cancer Network (NCCN) o de un grupo de expertos. Las indicaciones para realizar pruebas incluyen, entre otras:

- Personas con múltiples cánceres primarios.
- Personas con cáncer diagnosticado a temprana edad.
- Personas con antecedentes familiares de múltiples familiares con cáncer.
- Personas cuyos antecedentes familiares de cáncer puedan parecer superpuestos con más de un síndrome de cáncer hereditario.

### TECNOLOGÍA

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación (NGS), reacción en cadena de la polimerasa (PCR), secuenciación de Sanger y/o amplificación de sonda dependiente de ligación multiplex (MLPA).

### TIPO DE MUESTRA

Sangre completa.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

### MAYO TEST ID: RENCP

#### INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA

Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD)  
Aceptable: Cualquier anticoagulante  
Volumen de la muestra: 3 ml

**Instrucciones de recolección:**

- Invertir varias veces para mezclar la sangre.
- Envíe la muestra en el tubo original. No haga alícuotas.

#### CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.

#### ENTREGA DE RESULTADO

21 a 28 días hábiles.



# NGS+PCR+S.Sanger

## TESTS

THYRP/ Panel de cáncer de tiroides hereditario  
BRTP/ Panel de decisión sobre tratamiento rápido del cáncer de mama hereditario  
RENC/ Panel de cáncer renal hereditario  
WILMP/ Panel de tumores de Wilms hereditarios

La secuenciación Sanger, desarrollada a finales de la década de 1970 por Frederick Sanger y sus colegas, ha sido un pilar fundamental en el campo de la genética y la biología molecular. Esta técnica, caracterizada por su alta precisión y capacidad para leer secuencias de ADN relativamente largas, ha desempeñado un papel crucial en la investigación del cáncer. A medida que nuestro conocimiento sobre la complejidad genética de los tumores ha crecido, la secuenciación Sanger se ha utilizado para identificar mutaciones y alteraciones genómicas específicas que contribuyen a la carcinogénesis. Su aplicación ha permitido desentrañar las bases moleculares de diversas neoplasias, facilitando no solo el diagnóstico temprano, sino también el desarrollo de terapias dirigidas y personalizadas.

La evolución de la oncología molecular ha estado marcada por el desarrollo de diversas herramientas y técnicas que permiten un entendimiento más profundo de las bases genéticas de los cánceres. Entre estas, la combinación de la secuenciación de nueva generación (NGS), la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y la secuenciación Sanger se erige como una estrategia robusta y complementaria para el análisis oncológico. La NGS ofrece una capacidad sin precedentes para estudiar múltiples genes y variantes genómicas de manera simultánea, facilitando la identificación de alteraciones genéticas asociadas con diferentes tipos de cáncer. Por otro lado, la PCR se presenta como una técnica altamente específica para la amplificación de fragmentos de ADN de interés, permitiendo el análisis detallado de mutaciones o translocaciones en genes concretos. Finalmente, la secuenciación Sanger, aunque más tradicional, sigue siendo un estándar de referencia por su precisión y eficacia en la validación de resultados obtenidos mediante NGS. La integración de estas tres técnicas permite no solo un análisis más fiable y exhaustivo de las neoplasias, sino que también potencia la personalización de tratamientos y el desarrollo de estrategias terapéuticas más efectivas, abriendo nuevas perspectivas en la lucha contra el cáncer. En esta revisión, se explorará la sinergia entre estas metodologías, destacando su aplicación en la práctica clínica y su impacto en el diagnóstico y tratamiento del cáncer.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: THYRP

### NOMBRE

Panel de cáncer de tiroides hereditario.

### UTILIDAD

-Evaluación de pacientes con antecedentes personales o familiares sugestivos de síndrome de cáncer de tiroides hereditario.  
-Establecer un diagnóstico de síndrome de cáncer de tiroides hereditario, lo que permite una vigilancia específica en función de los riesgos asociados.  
-Identificación de variantes genéticas asociadas con un mayor riesgo de cáncer de tiroides y otros tipos de cáncer, lo que permite realizar pruebas predictivas y una detección adecuada de los miembros de la familia en riesgo.

### OBJETIVO

Esta prueba utiliza la secuenciación de última generación para detectar variantes de un solo nucleótido y de número de copias en 7 genes asociados con síndromes de cáncer de tiroides hereditario: *APC* (incluidos los promotores 1A y 1B), *DICER1*, *PRKAR1A*, *PTEN* (incluido el promotor), *RET*, *TP53* y *WRN*.

### INFORMACIÓN CLÍNICA

El riesgo de desarrollar cáncer de tiroides durante la vida es de aproximadamente el 1,2 %. En raras ocasiones, puede ser hereditario en familias con ciertas alteraciones genéticas, las cuales son sindrómicas, es decir quienes las heredan suelen correr el riesgo de padecer otros tipos de cáncer o características, además del cáncer de tiroides. Los cánceres papilares de tiroides suelen ser esporádicos, pero pueden observarse en personas o familias con síndrome de poliposis adenomatosa familiar (PAF), causado por variantes dentro del gen *APC* (variante cribiforme morular). Las personas con PAF también tienen un riesgo muy alto de poliposis colónica y cáncer colorrectal. Los cánceres foliculares o papilares de tiroides pueden observarse en familias con síndrome de tumor hamartoma *PTEN* (PHTS). Las personas con variantes *PTEN* causantes de enfermedades tienen una incidencia 70 veces mayor de cáncer de tiroides en comparación con la población general y tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama y de endometrio. Los cánceres de tiroides con características foliculares o papilares también se pueden observar en individuos con variantes causantes de enfermedades de *DICER1*, así como en individuos con complejo de Carney, que es causado por variantes causantes de enfermedades dentro del gen *PRKAR1A*. Aproximadamente el 25% de los casos de cáncer medular de tiroides (CMT) son causados por una variante hereditaria del gen *RET*. Algunas variantes del gen *RET* que causan enfermedades se asocian únicamente con el CMT familiar aislado, mientras que otras causan un síndrome llamado neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2). Las personas con MEN2 tienen un alto riesgo de CMT y también pueden tener otros tumores del sistema endocrino/neuroendocrino, incluidos paragangliomas, neuromas mucosos, feocromocitomas y tumores paratiroides.

### TECNOLOGÍA

Captura de secuencia y secuenciación dirigida de próxima generación seguida de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y secuenciación de Sanger.

\*Continúa en la siguiente página.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

### MAYO TEST ID: THYRP

#### TIPO DE MUESTRA

Sangre completa.

#### INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA

Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD) / Aceptable: Cualquier anticoagulante  
Volumen de la muestra: 3 ml.

**Instrucciones de recolección:**

- Invertir varias veces para mezclar la sangre.
- Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas.

Para garantizar que se alcance el volumen y la concentración mínimos de ADN, se debe enviar el volumen de sangre deseado. La prueba puede cancelarse si los requisitos de ADN no son adecuados.

#### CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.

#### ENTREGA DE RESULTADO

14 a 21 días hábiles.





En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: B RTP

NOMBRE	Panel de decisión sobre tratamiento rápido del cáncer de mama hereditario.
UTILIDAD	<p>-Establecer un diagnóstico de un síndrome de cáncer de mama hereditario que permita la toma de decisiones quirúrgicas y de tratamiento.</p> <p>-Determinación de la elegibilidad terapéutica con inhibidores de la poli (adenosina difosfato-ribosa) polimerasa en función de ciertas alteraciones genéticas (<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>) en tipos de tumores seleccionados.</p> <p>-Evaluación de pacientes con cáncer de mama que tienen antecedentes personales sugestivos de un síndrome hereditario de cáncer de mama o ginecológico.</p> <p>-Identificación de variantes genéticas asociadas con un mayor riesgo de cáncer de mama, lo que permite realizar pruebas predictivas y una detección adecuada de los miembros de la familia en riesgo.</p>
OBJETIVO	Esta prueba utiliza secuenciación de última generación para detectar variantes de un solo nucleótido y de número de copias en 11 genes asociados con el cáncer de mama hereditario: <i>ATM</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDH1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>PALB2</i> , <i>PTEN</i> (incluido el promotor), <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>STK11</i> y <i>TP53</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	Se realiza una secuenciación de nueva generación (NGS) o una secuenciación de Sanger para comprobar la presencia de variantes en las regiones codificantes y los límites intrón/exón de los genes analizados, así como en otras regiones que tienen variantes causantes de enfermedades conocidas. Se utilizó la estructura de referencia del genoma humano GRCh37/hg19 para la alineación de la lectura de la secuencia. Al menos el 99% de las bases están cubiertas a una profundidad de lectura superior a 30X. Se estima que la sensibilidad es superior al 99% para las variantes de un solo nucleótido, superior al 94% para las deleciones/inserciones (delinas) de menos de 40 pares de bases (pb), superior al 95% para las deleciones de hasta 75 pb y las inserciones de hasta 47 pb. Se realiza una NGS o un método cuantitativo basado en la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para comprobar la presencia de deleciones y duplicaciones en los genes analizados. Genes analizados: <i>ATM</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDH1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>PALB2</i> , <i>PTEN</i> (incluido el promotor), <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>STK11</i> y <i>TP53</i> .
TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA	Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación dirigida (NGS) seguida de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y secuenciación de Sanger.
TIPO DE MUESTRA	Depende de la elección del médico / Sangre completa.
INSTRUCCIONES TOMADE MUESTRA	<p>Contenedor/Tubo: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD)</p> <p>Aceptable: Cualquier anticoagulante.</p> <p>Volumen de la muestra: 3 ml</p> <p><b>Instrucciones de recolección:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Invertir varias veces para mezclar la sangre.</li> <li>- Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas.</li> </ul>
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.
ENTREGA DE RESULTADO	10 a 14 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



**MAYO TEST ID: RENCP**

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA

Panel de cáncer renal hereditario.

- Evaluación de pacientes con antecedentes personales o familiares sugestivos de síndrome de cáncer renal hereditario.
- Establecer un diagnóstico de síndrome de cáncer renal hereditario que permita una vigilancia específica del cáncer en función de los riesgos asociados.
- Identificación de variantes genéticas asociadas con un mayor riesgo de cáncer renal y/o de otros tipos, lo que permite realizar pruebas predictivas y una detección adecuada de los miembros de la familia en riesgo.

Esta prueba utiliza la secuenciación de última generación para detectar variantes de un solo nucleótido y de número de copias en 19 genes asociados con síndromes de cáncer renal hereditario: *BAP1, DICER1, FH, FLCN, MET, MITF (solo variante c.952G>A p.E318K), PTEN (incluido el promotor), SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2 y VHL.*

El riesgo de desarrollar cáncer renal a lo largo de la vida en los Estados Unidos es de aproximadamente 1% a 2%. De estos casos, alrededor del 3% al 5% están asociados con una predisposición hereditaria subyacente. La sospecha de una asociación hereditaria puede surgir en casos de aparición temprana, lesiones multifocales/bilaterales o antecedentes familiares o personales de tumores renales u otros tumores. Los cánceres renales de tipo de células claras se pueden observar en individuos con variantes causantes de enfermedades en *BAP1, PTEN* y *VHL*. Las variantes de *BAP1* también se asocian con un mayor riesgo de melanomas, mesotelioma y tumores de Spitz atípicos epiteloides. Las variantes de *PTEN* también se asocian con un riesgo significativamente mayor de cáncer de mama, tiroides y útero. Las variantes de *VHL* se asocian con el síndrome de von Hippel Lindau y se asocian con un mayor riesgo de varios tipos de tumores, incluidos hemangioblastomas, quistes pancreáticos, tumores neuroendocrinos, saco endolinfático y tumores epididimarios. El riesgo de cáncer renal también aumenta por las variantes causantes de enfermedades en los genes asociados a la succinato deshidrogenasa: *SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC* y *SDHD*. Las variantes en los genes *SDH* también se asocian con un mayor riesgo de paragangliomas y feocromocitomas. El cáncer renal papilar hereditario puede ser causado por variantes en el gen *MET*, mientras que las alteraciones en el gen *FH* causan un síndrome llamado leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales (HLRCC). Las personas con HLRCC también tienen un mayor riesgo de desarrollar leiomiomas cutáneos o uterinos. El síndrome de Birt-Hogg-Dube es causado por variantes patógenas del gen *FLCN*. Las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dube tienen un mayor riesgo de cánceres renales oncocíticos o cromóforos y, a menudo, presentan otras características, como fibrofoliomas, quistes pulmonares y neumotórax. Se pueden observar angiomiolipomas y tumores renales morfológicamente heterogéneos en individuos con complejo de esclerosis tuberosa (ST), causados por variantes en los genes *TSC1* o *TSC2*. Los individuos con ST también tienen mayor riesgo de astrocitomas de células gigantes subependimarios y pueden presentar varias otras características, incluyendo angiofibromas faciales, linfangioleiomiomatosis, rabdomiomas cardíacos, máculas hipomelanocíticas, parches de piel de tiburón y fibromas ungueales/periungueales. Las variantes de *DICER1* que causan enfermedades están asociadas con un mayor riesgo de desarrollar tumores renales llamados nefromas quísticos, aunque algunas personas con variantes de *DICER1* han desarrollado sarcomas renales de alto grado. El síndrome de predisposición tumoral *DICER1* también se caracteriza por el riesgo de blastoma pleuropulmonar, quistes pulmonares, tumores de tiroides y tumores de ovario, etc. Una variante específica dentro del gen *MITF*, *p.E318K*, está asociada con

\*Continúa en la siguiente página.





En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: RENCP

### INFORMACIÓN CLÍNICA

un mayor riesgo de melanoma y cáncer renal. Por último, las variantes causantes de enfermedades dentro de los genes SMARCA4 y SMARCB1 causan un síndrome de cáncer hereditario llamado síndrome de predisposición a tumores rabdoideas, caracterizado por un riesgo significativamente mayor de tumores rabdoideas agresivos de inicio en la infancia, incluidos los tumores rabdoideas del riñón.

### TECNOLOGÍA

Captura de secuencias y secuenciación de próxima generación dirigida (NGS) seguida de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y secuenciación de Sanger.

### TIPO DE MUESTRA

Sangre completa.

### INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA

Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD)  
Aceptable: Cualquier anticoagulante  
Volumen de la muestra: 3 ml

#### **Instrucciones de recolección:**

- Invertir varias veces para mezclar la sangre.
- Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas.

**Información adicional:** Para garantizar que se alcance el volumen y la concentración mínimos de ADN, se debe enviar el volumen de sangre deseado. La prueba puede cancelarse si los requisitos de ADN no son adecuados.

### CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.

### ENTREGA DE RESULTADO

14 a 21 días hábiles.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: WILMP

NOMBRE	Panel de tumores de Wilms hereditarios.
UTILIDAD	-Evaluación de causas aisladas y sindrómicas del tumor de Wilms. -Establecer un diagnóstico para orientar el tratamiento de las personas con tumor de Wilms. -Identificación de una variante familiar que permita realizar pruebas predictivas y una detección adecuada de los miembros de la familia en riesgo.
OBJETIVO	Esta prueba utiliza secuenciación de última generación para detectar variantes de un solo nucleótido y de número de copias en 9 genes asociados con el tumor de Wilms hereditario: <i>BLM</i> , <i>BUB1B</i> , <i>CDC73</i> , <i>DIS3L2</i> , <i>GPC3</i> , <i>REST</i> , <i>TP53</i> , <i>TRIP13</i> y <i>WT1</i> .
INFORMACIÓN CLÍNICA	La predisposición hereditaria al tumor de Wilms abarca un grupo heterogéneo de trastornos sindrómicos y no sindrómicos. Una prueba genética diagnóstica integral es útil para ayudar a determinar una etiología molecular del tumor de Wilms y, por lo tanto, identificar otros riesgos potenciales y determinar el patrón de herencia y el riesgo de recurrencia dentro de una familia. Aproximadamente entre el 10% y el 15% de las personas con tumor de Wilms tienen una etiología genética que se puede identificar. La causa genética más común del tumor de Wilms son las variantes que causan la enfermedad en el gen <i>WT1</i> . Hay varios otros genes que también pueden aumentar el riesgo de tumor de Wilms, incluidos <i>BLM</i> , <i>BUB1B</i> , <i>CDC73</i> , <i>DIS3L2</i> , <i>GPC3</i> , <i>REST</i> , <i>TP53</i> y <i>TRIP13</i> . Las personas con tumor de Wilms sindrómico pueden tener afectación de otros órganos.
TECNOLOGÍA	Captura de secuencias y secuenciación dirigida de próxima generación seguida de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y secuenciación de Sanger.
TIPO DE MUESTRA	Sangre completa.
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	Preferible: Lavanda (EDTA) o amarillo (ACD) Aceptable: Cualquier anticoagulante Volumen de la muestra: 3 ml Instrucciones de recolección: -Invertir varias veces para mezclar la sangre. -Envíe la muestra de sangre completa en el tubo original. No haga alícuotas. <b>Información adicional:</b> Para garantizar que se alcance el volumen y la concentración mínimos de ADN, se debe enviar el volumen de sangre deseado. La prueba puede cancelarse si los requisitos de ADN no son adecuados.
CONDICIONES DE LA MUESTRA	Ambiente (preferiblemente) 4 días/refrigerado.
ENTREGA DE RESULTADO	21 a 28 días hábiles.



**PCR**

## TESTS

TMSI/ Inestabilidad de microsatélites en tumor  
KRAASD/ ADN libre de células KRAS 12, 13, 61,146  
T790M/ Análisis de la mutación EGFR T790M en ADN libre de células

La reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés) es una técnica molecular revolucionaria que ha transformado el ámbito de la biología molecular y la medicina, especialmente en el estudio y diagnóstico del cáncer. Esta metodología permite la amplificación de secuencias específicas de ADN, facilitando la detección de mutaciones genéticas, la identificación de biomarcadores tumorales y el análisis de la expresión génica. Con la creciente comprensión de la heterogeneidad genética de los tumores y el avance en las terapias dirigidas, la PCR se ha consolidado como una herramienta esencial en la investigación oncológica y en la práctica clínica. A través del uso de PCR en cancerología, los investigadores no solo pueden obtener un panorama más claro de los mecanismos biológicos que subyacen al desarrollo y progresión del cáncer, sino que también pueden mejorar los enfoques de diagnóstico, pronóstico y tratamiento personalizando así la atención para cada paciente. En esta introducción, exploraremos los principios fundamentales de la PCR, su evolución y su aplicación en la detección y manejo del cáncer, destacando su impacto en la medicina moderna y el futuro de la oncología.



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



### MAYO TEST ID: TMSI

NOMBRE
UTILIDAD
OBJETIVO
INFORMACIÓN CLÍNICA
TECNOLOGÍA
TIPO DE MUESTRA
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA
CONDICIONES DE LA MUESTRA
ENTREGA DE RESULTADO

Inestabilidad de microsatélites en tumor.

-Evaluación del tejido tumoral para identificar pacientes con alto riesgo de padecer síndrome de Lynch, también conocido como cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis.  
-Evaluación del tejido tumoral con fines de toma de decisiones clínicas dadas las implicaciones pronósticas y terapéuticas asociadas a los fenotipos de inestabilidad de microsatélites.

Análisis molecular totalmente automatizado basado en la reacción en cadena de la polimerasa en tiempo real que utiliza portaobjetos fijados con formalina e incluidos en parafina. Este ensayo detecta un nuevo panel de 7 biomarcadores monomórficos (*ACVR2A, BTBD7, DDO1, MRE11, RYR3, SEC31A, SULF2*) para evaluar el estado de inestabilidad de microsatélites sin necesidad de tejido normal (no canceroso) de cada paciente.

Esta prueba evalúa la inestabilidad microsatélite (MSI) somática (específica del tumor). La MSI se caracteriza por numerosas alteraciones en un tipo de ADN repetitivo llamado microsatélites y se produce como resultado de un proceso de reparación de errores de apareamiento del ADN alterado. El deterioro de la reparación de errores de apareamiento del ADN es un factor clave en la tumorigénesis y puede ocurrir esporádicamente o como resultado de una predisposición hereditaria al cáncer llamada síndrome de Lynch. La evaluación de la MSI puede ser valiosa para la toma de decisiones clínicas. Los datos actuales sugieren que los tumores sólidos en estadio avanzado con reparación defectuosa de los desajustes del ADN (MSI-H) tienen más probabilidades de responder al tratamiento con inmunoterapias, como las terapias anti-PD-1. Los cánceres de colon que muestran una reparación defectuosa de los desajustes del ADN (MSI-H) tienen un pronóstico significativamente mejor en comparación con aquellos con una reparación intacta de los desajustes (MSS/MSI-L). Además, los datos actuales indican que los pacientes en estadio II y estadio III con cánceres de colon caracterizados por la presencia de una reparación defectuosa de los desajustes (MSI-H) pueden no beneficiarse del tratamiento con fluorouracilo solo o en combinación con leucovorina. Es muy probable que estos hallazgos afecten el manejo de los pacientes con enfermedad en estadio II. El análisis MSI, generalmente en combinación con tinción inmunohistoquímica de las proteínas de reparación de desajustes, también puede brindar información diagnóstica útil en el contexto de la evaluación del síndrome de Lynch. Consulte Algoritmo de evaluación del síndrome de Lynch.

Reacción en cadena de la polimerasa (PCR)

Bloque de tejido.

Diapositivas: 1 teñida y 15 sin teñir. Instrucciones de recolección: Envíe 1 portaobjetos teñido con hematoxilina y eosina y 15 portaobjetos sin teñir ni hornear con secciones de 5 micrones de espesor del tejido tumoral. Nota: La cantidad total de núcleos tumorales necesarios se puede obtener raspando hasta 15 portaobjetos del mismo bloque. **Información adicional:**  
-Si la cantidad de tejido disponible está cerca del mínimo requerido, se le puede solicitar al proveedor que realiza el pedido que priorice entre los componentes de ADN y ARN del ensayo.  
-No se devolverán las diapositivas no utilizadas y sin teñir.

Ambiente (preferible).

2 a 5 días hábiles.





En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**



## MAYO TEST ID: KRASD

NOMBRE	ADN libre de células <i>KRAS</i> 12, 13, 61, 146.				
UTILIDAD	<p>-Alternativa a las biopsias de tejido invasivas para la determinación del estado de mutación de <i>KRAS</i> 12, 13, 61, 146 (<i>G12A</i>, <i>G12C</i>, <i>G12D</i>, <i>G12R</i>, <i>G12S</i>, <i>G12V</i>, <i>G13D</i>, <i>Q61K</i>, <i>Q61L</i>, <i>Q61R</i>, <i>Q61H</i> y <i>A146T</i>)</p> <p>-Detección de marcadores moleculares asociados a la respuesta o resistencia a una terapia específica.</p> <p>-Esta prueba no está pensada como una prueba de detección para identificar el cáncer.</p>				
OBJETIVO	<p>Esta prueba evalúa el ADN libre de células (cfDNA) en la sangre periférica para detectar la presencia de mutaciones <i>KRAS</i> en los codones 12, 13, 61 y 146 (<i>G12A</i>, <i>G12C</i>, <i>G12D</i>, <i>G12R</i>, <i>G12S</i>, <i>G12V</i>, <i>G13D</i>, <i>Q61K</i>, <i>Q61L</i>, <i>Q61R</i>, <i>Q61H</i> y <i>A146T</i>) en pacientes con cáncer y puede utilizarse para evaluar la elegibilidad para terapias dirigidas.</p>				
INFORMACIÓN CLÍNICA	<p>Una de las alteraciones somáticas más comunes en el cáncer colorrectal (CCR) y el cáncer de pulmón de células no pequeñas (CPCNP) es la presencia de variantes activadoras en el protooncogén <i>KRAS</i>. <i>KRAS</i> es reclutado por el receptor del factor de crecimiento epidérmico (EGFR) unido al ligando (activo) para iniciar la cascada de señalización inducida por la vía RAS/MAPK. Debido a que el <i>KRAS</i> alterado activa constitutivamente la vía RAS/MAPK aguas abajo del EGFR, agentes como cetuximab y panitumumab, que previenen la unión del ligando al EGFR, no parecen tener ninguna actividad inhibidora significativa sobre la proliferación celular en presencia de <i>KRAS</i> alterado. Los datos actuales sugieren que la eficacia de las terapias dirigidas al EGFR en el CCR y el CPCNP se limita a los pacientes con tumores que carecen de mutaciones de <i>KRAS</i>. Una excepción es la variante <i>KRAS G12C</i> que se puede dirigir con inhibidores específicos de la variante. Esta prueba utiliza ADN extraído de tejido tumoral para evaluar la presencia de variantes de <i>KRAS</i> (<i>G12A</i>, <i>G12C</i>, <i>G12D</i>, <i>G12R</i>, <i>G12S</i>, <i>G12V</i>, <i>G13D</i>, <i>Q61K</i>, <i>Q61L</i>, <i>Q61R</i>, <i>Q61H</i> y <i>A146T</i>). Un resultado positivo indica la presencia de una mutación activadora de <i>KRAS</i> y puede ser útil para orientar el tratamiento de pacientes con CCR y CPCNP.</p>				
TECNOLOGÍA/METODOLOGÍA	Reacción en cadena de la polimerasa (PCR) con gotitas digitales.				
TIPO DE MUESTRA	Sangre periférica.				
INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA	<p>Recipiente/tubo: Kit de recolección de sangre con ADN libre de células Streck.</p> <p>Volumen de la muestra: Dos tubos de recolección de sangre Streck Cell-Free DNA de 10 ml.</p> <p><b>Información adicional:</b> Solo se aceptará para análisis la sangre extraída en tubos Streck Cell-Free DNA BCT. La sangre entera se procesará para producir plasma pobre en plaquetas antes del aislamiento del cfDNA.</p>				
CONDICIONES DE LA MUESTRA	<table border="0"> <tr> <td>Ambiente (preferible) 7 días</td> <td>Parte superior Streck negra y canela</td> </tr> <tr> <td>Refrigerado 7 días</td> <td>Parte superior Streck negra y canela</td> </tr> </table>	Ambiente (preferible) 7 días	Parte superior Streck negra y canela	Refrigerado 7 días	Parte superior Streck negra y canela
Ambiente (preferible) 7 días	Parte superior Streck negra y canela				
Refrigerado 7 días	Parte superior Streck negra y canela				
ENTREGA DE RESULTADO	5 a 10 días hábiles.				



En colaboración con:  
**Mayo Clinic Laboratories**

## MAYO TEST ID: T790M

### NOMBRE

Análisis de la mutación *EGFR T790M* en ADN libre de células.

### UTILIDAD

-Determinación del estado de mutación *EGFR T790M* en muestras de sangre como alternativa a las biopsias de tejido invasivas.  
-Identificación de pacientes con cáncer de pulmón de células no pequeñas que presentan una mutación *T790M* y que pueden beneficiarse de terapias específicas dirigidas al *EGFR*.

### OBJETIVO

Esta prueba evalúa el ADN libre de células (cfDNA) en sangre periférica para detectar la presencia de la mutación *T790M del EGFR* en pacientes con cáncer de pulmón de células no pequeñas (NSCLC) y se puede utilizar para evaluar la elegibilidad para terapias dirigidas. Los datos actuales sugieren que los pacientes con NSCLC metastásico y la mutación *T790M* pueden beneficiarse de la terapia dirigida a *T790M* (p. ej., osimertinib).

### INFORMACIÓN CLÍNICA

Los inhibidores de la tirosina quinasa dirigidos contra el receptor del factor de crecimiento epidérmico (*EGFR*) (p. ej., gefitinib y erlotinib) han sido aprobados por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) para su uso en el tratamiento de pacientes con cáncer de pulmón de células no pequeñas (CPCNP) que previamente no habían respondido a la quimioterapia tradicional. Sin embargo, la mutación *T790M del EGFR* está asociada con una resistencia adquirida a la terapia con inhibidores de la tirosina quinasa (TKI) en aproximadamente el 60 % de los pacientes con progresión de la enfermedad después de la respuesta inicial al erlotinib, gefitinib o afatinib. Datos recientes sugieren que los pacientes con CPCNP metastásico y la mutación *T790M* pueden beneficiarse del osimertinib, un TKI oral aprobado por la FDA que inhibe tanto las mutaciones activadoras del *EGFR* como la mutación *T790M*.

### TECNOLOGÍA

Reacción en cadena de la polimerasa digital en gotas (ddPCR).

### TIPO DE MUESTRA

Sangre periférica.

### INSTRUCCIONES TOMA DE MUESTRA

Recipiente/tubo: Kit de recolección de sangre con ADN libre de células Streck. Volumen de la muestra: Dos tubos de recolección de sangre Streck Cell-Free DNA de 10 ml. **Información adicional:** Solo se aceptará para análisis la sangre extraída en tubos Streck Cell-Free DNA BCT. La sangre entera se procesará para producir plasma pobre en plaquetas antes del aislamiento del cfDNA. **Información adicional:** Se teñirá una lámina con hematoxilina y eosina y se devolverá.

### CONDICIONES DE LA MUESTRA

Ambiente (preferible) 7 días      Parte superior Streck negra y canela  
Refrigerado 7 días      Parte superior Streck negra y canela

### ENTREGA DE RESULTADO

5 a 10 días hábiles.



[www.lifengs.com](http://www.lifengs.com)

