DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR / CATÁLOGO DE SERVICIOS

CIDEGEN®

CIDEGEN S.L
C/ANTONIO PONZ, 50, B - 5, 37007
Salamanca, España
(+34) 923 065 056

CIDEGEN Colombia S.A.S
Carrera 22A # 85 A - 05 Polo Club, 110221168
Bogotá, Colombia
(+57) 316 234 6414

ÍNDICE

Quiénes somos 2

ESTUDIOS MOLECULARES 3

Citogenética molecular 4

Biología molecular 4

INMUNOHISTOQUÍMICA 5

CITOMETRÍA DE FLUJO 6

ESTUDIOS 7

Neoplasias hemato-oncológicas 7

Alteraciones en la coagulación 10

Neoplasias sólidas 10

Síndromes congénitos y enfermedades hereditarias 14

Enfermedades infecciosas 15

PANELES MULTIGENÓMICOS 16

Neoplasias sólidas 16

Síndromes congénitos y enfermedades hereditarias 16

QUIÉNES SOMOS

El Centro Internacional de Estudios en Genética Humana (CIDEGEN) es un laboratorio que ofrece un servicio integral de calidad en el sector del diagnóstico molecular, facilitando, asesorando y ofreciendo a especialistas pruebas diagnósticas, novedosas y punteras.

Nuestra empresa está integrada por un equipo multidisciplinar de especialistas en diagnóstico molecular, compuesto por doctores, profesores e investigadores de diversas áreas de conocimiento clínico y biotecnológico, dotados de una amplia experiencia y una alta cualificación profesional, lo que permite ofrecer un asesoramiento personalizado en cada estudio. Como empresa colaboradora con la Universidad de Salamanca, CIDEGEN cuenta con el asesoramiento y apoyo experimentado de miembros de la comunidad universitaria con reconocido prestigio en el campo del diagnóstico genético y de la investigación clínica.

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE ECONOMÍA Y COMPETITIVIDAD

CEQAS
Cytogenomic External Quality Assessment Service

ISO 9001
BUREAU VERITAS Certification

EMQN
The European Molecular Genetics Quality Network

ESTUDIOS MOLECULARES

En la actualidad, se reconoce el valor de la detección oportuna de alteraciones moleculares específicas de cada enfermedad, para lograr un diagnóstico apropiado y predecir su evolución según los marcadores encontrados. Incluso, es posible monitorear al paciente durante el tratamiento, dependiendo de los diversos marcadores moleculares, que pueden actuar como dianas para el seguimiento de la enfermedad, y así detectar de manera eficaz posibles recaídas.

CITOGENÉTICA MOLECULAR

CIDEGEN cuenta con una amplia gama de estudios de citogenética molecular para la detección de las diversas alteraciones genéticas, definidas en neoplasias epiteliales, estromales y hematológicas. Mediante técnicas de hibridación *in situ* con la utilización de sondas detectables por medio de fluorescencia (FISH), se identifican la presencia y localización de secuencias detalladas de ácidos nucleicos para la confirmación diagnóstica, el seguimiento y la predicción terapéutica de las distintas neoplasias, según las clasificaciones internacionales vigentes para cada tipo de tumor, definidas principalmente según la Organización Mundial de la Salud (OMS).

Para este tipo de estudios, se requiere de los bloques de parafina de las biopsias realizadas de la lesión del paciente, que idealmente fueron fijados previamente en formol al 10% tamponado.

BIOLOGÍA MOLECULAR

CIDEGEN dispone de un amplio portafolio de estudios moleculares para la confirmación del diagnóstico de cada neoplasia, la definición del comportamiento o pronóstico de la enfermedad e incluso la selección de terapias personalizadas con base en la presencia o ausencia de alteraciones moleculares específicas.

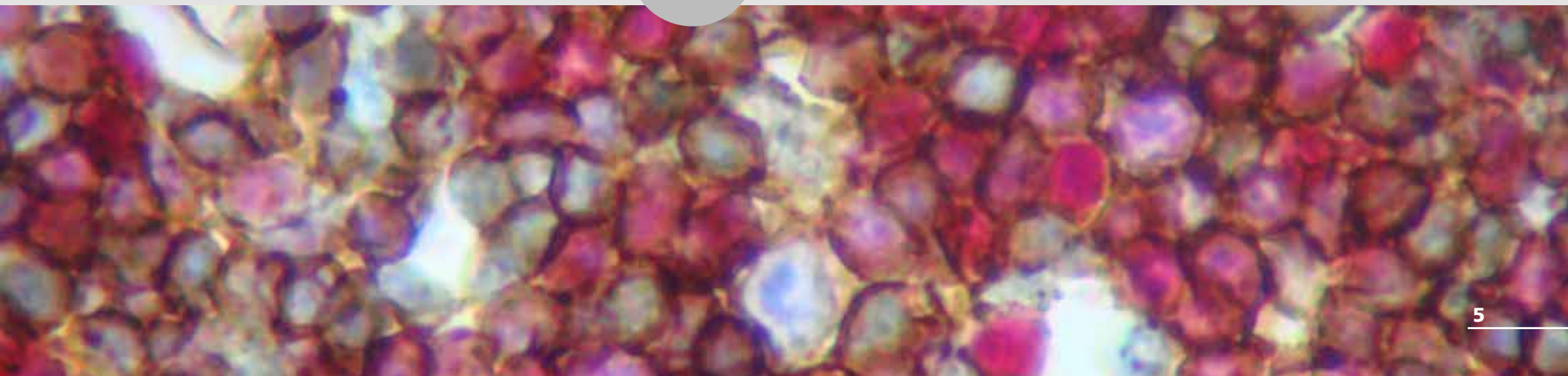
El diagnóstico se logra por medio de múltiples plataformas de biología molecular; desde técnicas de amplificación de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) hasta metodologías de secuenciación masiva de última generación (NGS) que permiten evaluar una gran cantidad de genes en un solo estudio.

Para este tipo de estudios se requiere de los bloques de parafina de las biopsias realizadas de la lesión del paciente, que idealmente fueron fijados previamente en formol al 10% tamponado; o muestras de sangre, medula ósea o líquidos corporales en tubos con EDTA o con preservantes de RNA según el estudio molecular a ser realizado.

INMUNOHISTOQUÍMICA

CIDEGEN cuenta con estudios de Inmunohistoquímica, gracias a los cuales es posible conocer el perfil inmunológico de las diversas neoplasias, hematológicas, epiteliales y estromales, mediante la utilización de anticuerpos monoclonales específicos, para así orientar hacia un diagnóstico certero, basado en las clasificaciones recomendadas internacionalmente por la OMS.

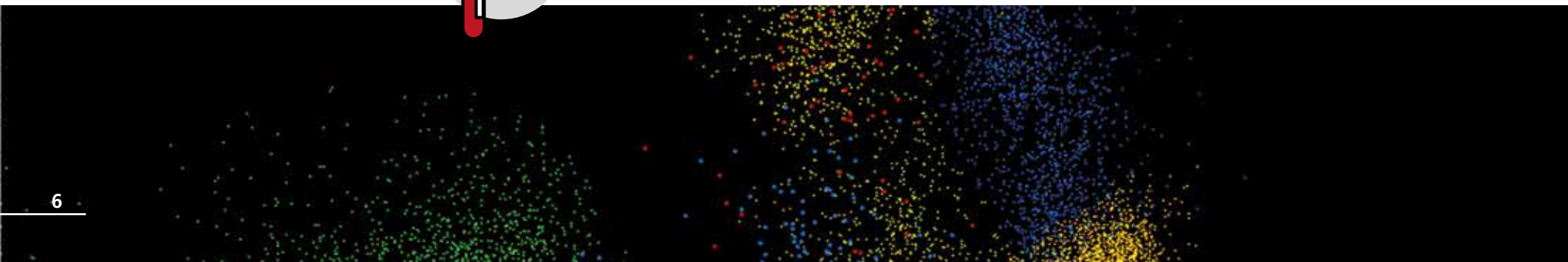
Para este tipo de estudios, se requiere de los bloques de parafina de las biopsias realizadas de la lesión del paciente, que idealmente fueron fijados previamente en formol al 10% tamponado.



CITOMETRÍA DE FLUJO

CIDEGEN ofrece la realización de estudios inmunofenotípicos por citometría de flujo, mediante el uso de anticuerpos monoclonales específicos que permiten conocer el linaje, estado de diferenciación y madurez de las células patológicas del paciente. Estas pruebas están acompañadas de la interpretación realizada por hematólogos y citometristas, siguiendo los lineamientos sugeridos por el consorcio internacional EUROFLOW. Con esta aproximación logramos un diagnóstico preciso y oportuno en cada patología hematológica. Así mismo, es posible el seguimiento periódico del paciente mediante la determinación de la presencia y cantidad de células patológicas según las características inmunofenotípicas identificadas durante su tratamiento.

Para la realización de este tipo de estudios se requiere de muestras de sangre y medula ósea en tubos con EDTA o líquidos corporales en tubos con preservantes para citometría e incluso muestras de tejido sólido en solución salina.



ESTUDIOS

CIDEGEN le ofrece una amplia gama de servicios realizados con tecnologías de última generación y un asesoramiento personalizado en cada análisis.

Neoplasias hemato-oncológicas

Leucemias linfoides agudas

LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA B (LLA-B)
BCR/ABL, t(9;22)(q34;q11)
TEL/AML1, t(12;21)(p13;q22)
TCF3/PBX1, t(1;19)(q23;p13)
MLL, del(11q23)

LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA T (LLA-T)
SIL/TAL1, (1p32)
TLX3, (5q35)

Leucemias mieloides agudas

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA (LMA)
AML1/ETO, t(8;21)(q21;q22)
PML/RARα, t(15;17)(q22;q21)
RARα, (17q21.1)
CBFB/MYH11, inv(16)(p13;q22)
MLL, del(11q23)
DEK/NUP214, t(6;9) (p22;q34)
BCR/ABL, t(9;22)(q34;q11)
NPM1
FLT3
CEBPA
IDH1, IDH2

ALTERACIONES SECUENCIALES
Monosomía cromosoma 5
Monosomía cromosoma 7
Monosomía cromosoma 17
Trisomía cromosoma 18

Trastornos linfoproliferativos crónicos

LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÓNICA B (LLC-B)
TP53, del(17p13.1)
ATM, del(11q22.3)
Trisomía Chr. 12
D13S25, del(13q14.3)
RB1, del(13q14)
IGH, (14q32)
BCL1/IGH, t(11;14)(q13;q32)
NOTCH1
SF3B1
MYD88
BIRC3
Región variable IGH (mutaciones)

LINFOMA MALT
MALT1, (18q21)
IGH/MALT1, t(14;18)(q32;q21)
API2/MALT1, t (11;18)(q21;q21)

LINFOMA DE CÉLULAS DEL MANTO (LM)
CCND1/IGH, t(11;14)(q13;q32)

MIELOMA MÚLTIPLE (MM)
RB1, del(13q14)
TP53, del(17p13.1)
del(1p32); amp (1q25)
IGH, (14q32)
FGFR3/IGH, t(4;14)(p16;q32)
BCL1/IGH, t(11;14)(q13;q32)
IGH/MAF, t(14;16)(q32;q23)
IGH/MAFB, t(14;20)(q32;q12)
Trisomía 6
Trisomía 9
Trisomía 11

LINFOMA DIFUSO DE CÉLULAS GRANDES B (LDCG-B)
IGH, (14q32)
BCL6, (3q27)
CMYC, (8q24)
BCL2, (18q21)

LINFOMA FOLICULAR (LF)
IGH/BCL2, t(14;18)(q32;q21)

LINFOMA DE BURKITT (LB)
CMYC/IGH, t(8;14)(q24;q32)

LINFOMA ANAPLÁSICO
ALK, (2p23)

SÍNDROMES LINFOPROLIFERATIVOS CRÓNICOS (SLPC)
Clonalidad linfoide B (IGH)
Clonalidad linfoide T (TCR)

Neoplasias mieloproliferativas crónicas

LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA (LMC)
BCR/ABL, t(9;22)(q34;q11)
Secuenciación región quinasa ABL (mutación T315)

LEUCEMIA EOSINOFÍLICA CRÓNICA (LEC)
FIP1L1-PDGFRα, del(4q12)
FGFR1, (8p12)
PDGFRß/ETV6, t(5;12)(q33;p13)

LEUCEMIA NEUTROFÍLICA CRÓNICA (LNC)
CSF3R
SETBP1
JAK2, (V617F)

SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVOS (SMP)
BCR/ABL, t(9;22)(q34;q11)
JAK2
CALR
MPL
Panel mieloide (NGS)

Síndromes mielodisplásicos

SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS (SMD)
EGR1, del(5q31)
del(7q31)
del(12p)
inv(3)
Monosomía cromosoma 7
Isocromosoma 17
Trisomía cromosoma 8
D20S108, del(20q12)
Nulisomía Chr. Y
SF3B1
TP53
ASXL1
DNMT3A
RUNX1

Alteraciones en la coagulación

TROMBOFILIA
Factor V (mutación de Leiden)
Factor II (mutación 2021A)
MTHFR (mutación C667T)

Neoplasias sólidas

Neoplasias epiteliales

CÁNCER COLORRECTAL
KRAS
NRAS
BRAF
PIK3CA
TP53
EGFR
APC
PD-L1
MSI-MMR (inestabilidad microsatélites)

CÁNCER DE PULMÓN
ALK, (2p23)
ROS1, (6q22)
RET, (10q11)
MET, (7q31)
EGFR, (7p12)
TP53, del(17p13.1)
EGFR
KRAS
BRAF
PD-L1
NTRK

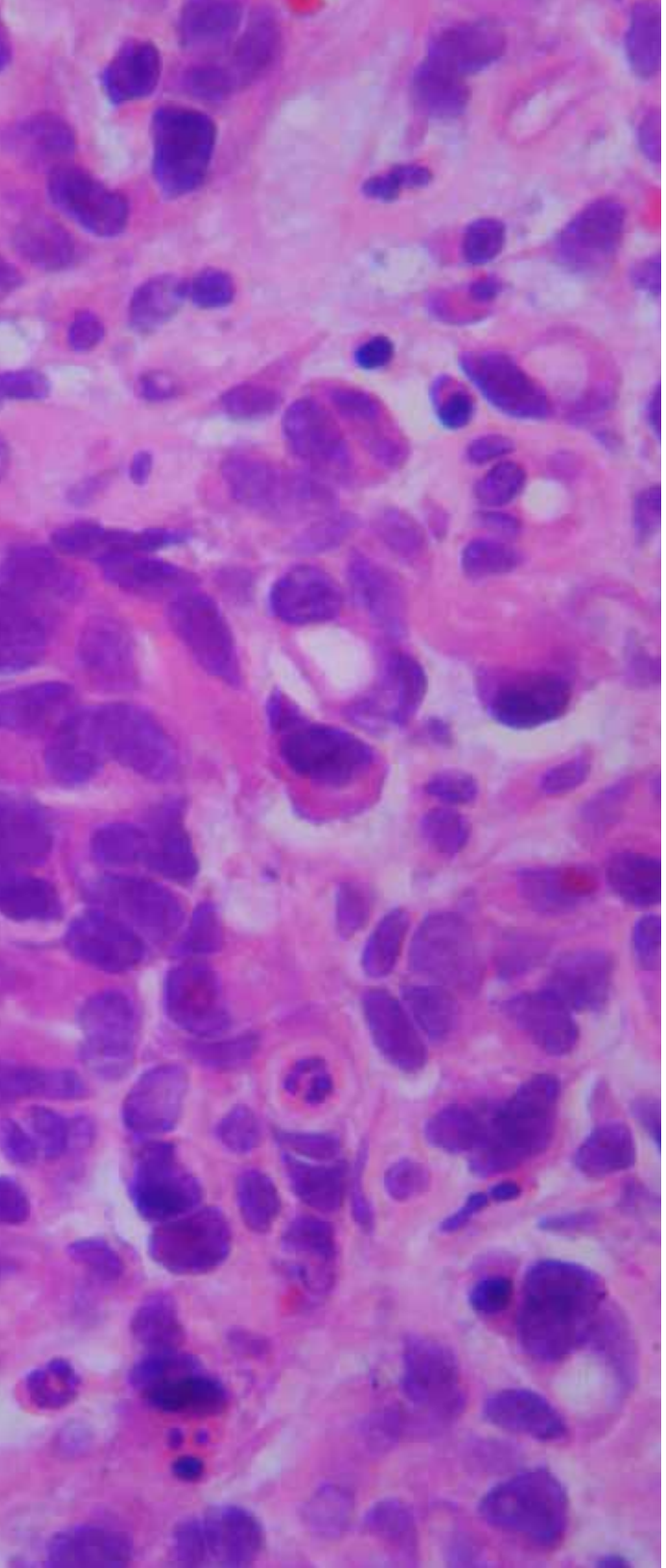
CÁNCER DE MAMA
HER2, (17q11.2-12)
PTEN, del(10q23)
TOP2A, (17q21)
ZNF217, (20q13.2)
MYC, (8q24.2)
EGFR, (7p12)
BRCA1
BRCA2
PIK3CA
Análisis de expresión (PAM50)

CÁNCER DE PRÓSTATA
LPL, del(8p22)

CÁNCER DE VEJIGA
UroVysion
PD-L1
FGFR3
HRAS
TP53
RB1

CÁNCER DE ESÓFAGO
EGFR, (17p22)
HER2, (17q11.2-12)
ZNF217, (20q13.2)
CMYC, (8q24)
CDKN2A, del(9q21)
PD-L1
MSI-MMR (inestabilidad microsatélites)

CÁNCER GÁSTRICO
HER2, (17q11.2-12)
VEGF
PD-L1
MSI-MMR (inestabilidad microsatélites)



CÁNCER DE TIROIDES
BRAF
KRAS
NRAS
RET
TP53
PIK3CA
PTEN
CKIT
MET
VEGFR
Genes NTRK

Neoplasias estromales

TUMOR ESTROMAL GASTRO-INTESTINAL (GIST)
HER2, (17q11.2-12)
CKIT
PDGFRα
PD-L1
MSI-MMR (inestabilidad microsatélites)

TUMOR DESMOPLÁSICO DE CÉLULA PEQUEÑA
EWSR1, t(22q12)
EWSR1-WT1, t(11;22) (p13;q12)

SARCOMA DE EWING
EWSR1/FLI1, t(11;22)(q24;q12)
EWSR1/ERG, t(21;22)(q22;q12)
EWSR1/ETV1, t(7;22)(p22;q12)
EWSR1/FEV, t(2;22)(q33;q12)
EWSR1/E1AF, t(17;22)(q12;q12)
FUS/ERG, t(16;21)(p11;q22)

SARCOMA SINOVIAL
SS18, t(X;18)(p11;q11)

SARCOMA DE CÉLULAS CLARAS
EWSR1/ATF1, t(12;22)(q13;q12)
EWSR1/CREB1, t(2;22)(q33;q12)

CONDROSARCOMA MIXOIDE
CHN/EWSR1, t(9;22)(q22-31;q11-12)

LIPOSARCOMA MIXOIDE
FUS-DDIT3, t(12;16)(q13;p11)

DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS
COLIA1/PDGFB, t(17;22)(q21;q13)

RABDOMIOSARCOMA ALVEOLAR
PAX3/FKHR, t(2;13)(q35;q14)
PAX7/FKHR, t(1;13)(p36;q14)

Melanoma

MELANOMA
Ganancia cromosoma 6
Ganancia cromosoma 7
Ganancia cromosoma 11
Ganancia cromosoma 20
RREB1, (6p25)
MYB, (6q23)
BCL1, (11q13)
BRAF (mutaciones V600)
PD-L1

MELANOMA SPITZOIDE
MYB, (6q23)
p16, (9p21)
CMYC, (8q24)
BCL1, (11q13)

Neoplasias del sistema nervioso central y otros

NEUROBLASTOMA
NMYC (2p24.1)
del (11q14-23)
del (1p36)
Pérdida 3p
CMYC, (8q24)
IGH (ganancia 14q32)
ATRX
ALK
PHOX2B

MEDULOBLASTOMA
Cromosoma 6
Isocromosoma 17
14q
CTNNB1
NMYC (2p24)
TP53 (17p13.1)
CMYC (8q24)
PTCH1

GLIOMA
TP73, del(1p36)
GLTSCR1, del(19q13)
TP53, del(17p13.1)
CDKN2B, (9p21)
PTEN, del(10q23)
EGFR, (17p22)
MGMT (metilación del promotor)
IDH1
IDH2
TP53
BRAF (mutaciones V600)

Síndromes congénitos y enfermedades hereditarias

- **CARDIOLOGÍA**

  Miocardiopatía dilatada: *LMNA, MYH7*
  Síndrome de Brugada: *SCN5A*
  Síndrome de Marfan: *FBN1*

- **DERMATOLOGÍA**

  Neurofibromatosis: *NF1*
  Síndrome de Gorlin: *PTCH1*
  Melanoma hereditario: *CDKN2A, CDKN2B, CDK4, MC1R*
  Ictiosis congénitas: *TGM1, ALOX12B, ALOXE3, ABCA12, STS, NIPAL4, CYP4F22*

- **DIGESTIVO**

  Cáncer de colon hereditario no polipósico (Síndrome de Lynch): *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PD-L1, BRAF*
  Cáncer de colon hereditario polipósico (Poliposis Adenomatosa Familiar): *APC, MUTYH*
  Pancreatitis hereditaria: *PRSS1, SPINK1*

- **ENDOCRINOLOGÍA**

  Feocromocitoma/Paraganglioma: *SDHD, SDHC, SDHB, SDHA, SDHAF2, VHL*
  Diabetes: *AVPR2, GCK, HNF1A, HNF4, HNF1B*
  Hipotiroidismo: *THRB, TSHR*
  Hipercolesterolemia: *LDLR, APOB, LDLRAP1*

- **GINECOLOGÍA**

  Cáncer de mama y ovario hereditario: *BRCA1, BRCA2, PALB2*
  Disgenesia gonadal: *SRY*
  Insensibilidad a andrógenos: *AR*

- **HEMATOLOGÍA**

  Anemia de Fanconi: *BRCA2, BRIP1, ERCC4, MAD2L2, FANC, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, UBE2T, XRCC2*
  Beta-talasemia: *HBB*
  Hemofilia/Von Willebrand: *F8,F9,VWF*
  Hemocromatosis: *HFE, HJ*

- **NEFROLOGÍA-UROLOGÍA**

  Nefroblastoma-Tumor de Wilms: *CTNNB1, WT1*
  Poliquistosis renal (AR/AD): *PKHD1, GANAB, PKD1*
  Perfil de trasplante renal

- **NEONATOLOGÍA**

  Síndrome de Prader-Willi/Síndrome de Angelman: *UBE3A, SNRPN*
  Defectos en el tubo neural: *VANGL1, VANGL2, CCL2, FUZ*
  Síndrome Beckwith Wiedemann: *H19, KCNQ1OT*
  Condrodisplasia punctata: *GNPAT*

- **NEUROLOGÍA**

  Alzheimer: *APOE, APP, PSEN1, PSEN2*
  Epilepsias: *ALDH7A1, CRH, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, SCN1A, SCN1B, SCN9A*
  Distrofias musculares (Duchenne y otras): *DMD, ANO5, SMN1, SMN2, CAPN3, DYSF, SGCG, SGCB, SGCD, TTN*
  Parkinson: *PARK2, PARK7*

- **OFTALMOLOGÍA**

  Retinoblastoma: *RB1*
  Enfermedad de Stargardt: *ABCA4*
  Retinosis pigmentaria: *RP2, RHO*
  Albinismo ocular: *GPR143*

- **PEDIATRÍA**

  Síndrome de Aarskog: *FGD1*
  Síndrome Coffin-Lowry: *RPS6KA3*
  Síndrome de Rett: *CDKL5, MECP2, NTNG1*
  Síndrome Rubinstein Taybi: *CREBBP, EP300*
  Síndrome de Noonan: *PTPN11, RAF1, SOS1, NRAS, BRAF, KRAS*

- **REUMATOLOGÍA**

  Síndrome de Marfan: *FBN1, TGFBR2*

- **TRAUMATOLOGÍA**

  Distrofias miotónicas: *DMPK, CNBP*
  Tumor de Wilms: *AMER1*
  Fibromialgia: *COMT*

Enfermedades infecciosas

- **MONONUCLEOSIS / LINFOMA**

  Epstein-Barr virus
  Citomegalovirus

- **TOS FERINA / SINDROME COQUELUCHOIDE**

  Bordetella pertussis
  Bordetella parapertussis

- **ENFERMEDAD DE WHIPPLEI**

  Tropheryma whipplei
  Tropheryma whippelii

- **GASTRITIS / ÚLCERA GÁSTRICA / CÁNCER GÁSTRICO**

  Helicobacter pylori

- **PAPILOMA HUMANO**

  Papilomavirus (HPV)

- **HERPES, HERPES ZOSTER**

  Herpes simplex I y II
  Herpes virus humano VI, VII y VIII
  Varicela zóster

- **SÍNDROME INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA**

  Retrovirus (VIH)

- **LEPRA**

  Mycobacterium leprae
  Mycobacterium spp

- **TUBERCULOSIS**

  Mycobacterium tuberculosis
  Mycobacterium spp

- **ENFERMEDAD DE CHAGAS**

  Trypanosoma cruzi

- **ENDOCARDITIS INFECCIOSA (GRUPO HACEK)**

  Haemophilus parainfluenzae
  Haemophilus aphrophilus
  Actinobacillus actinomycetemcomitans
  Cardiobacterium hominis
  Eikenella corrodens
  Kingella kingae

- **POLIOMIELITIS, MENINGITIS (ENTEROVIRUS)**

  Poliovirus
  Coxsackie A
  Coxsachie B
  Echovirus
  Enterovirus 68-71

- **HEPATITIS**

  Hepatitis B (detección y carga viral)
  Hepatitis C (detección, carga viral y genotipado)

PANELES

Neoplasias sólidas

- **CÁNCER COLORRECTAL**

  Panel Century-8 MSI (8 genes)

  MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, PMS2, MGMT, PD-L1

  Panel Century-12 Colon (12 genes)

  KRAS, NRAS, PIK3C, BRAF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, PMS2, MLH3, MGMT, PD-L1

- **CÁNCER GÁSTRICO**

  Panel Century-5 GEF

  EGFR, MSI-MMR, *HER2,* PD-L1, resistencia 5-Fu

- **CÁNCER DE PULMÓN**

  Panel Century-3 pulmón

  EGFR, ALK, PD-L1

  Panel Century-4 pulmón

  KRAS, EGFR, ALK, ROS1

  Panel Century-8 pulmón

  EGFR, KRAS, HER2, BRAF, ALK, ROS1, MET, PIK3CA

  Panel FITC pulmón

  EGFR, ALK, HER2, KRAS, BRAF, PIK3CA

- **CÁNCER DE MAMA**

  Panel Prosigna

  Panel Century-5 Mama

  RE, RP, HER2, PTEN, PIK3CA

- **MELANOMA**

  Panel Century Melanoma

  BRAF, CDKN2A, CDKN2B, CDK4, NRAS, PD-L1

- **NEUROBLASTOMA**

  Panel Neuroblastoma

  MGMT, 1p, 19q, ALK, NMYC

- **OTROS PANELES**

  Panel de biomarcadores en tumores sólidos (52 genes)

  Panel de biomarcadores en tumores pediátricos (203 genes)

  Panel Century Diagnóstico Tumoral (742 genes)

Síndromes congénitos y enfermedades hereditarias

- **PANEL CÁNCER HEREDITARIO – GÁSTRICO**

  APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CTNNA1, EPCAM, KIT, MAP3K6, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53

- **PANEL CÁNCER HEREDITARIO – MAMA Y OVARIO**

  AKT1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCC, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RINT1, SDHB, SDHD, SMARCA4, STK11, TP53, XRCC2

- **PANEL CÁNCER HEREDITARIO – MELANOMA**

  BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT, TP53

- **PANEL CÁNCER HEREDITARIO – TIROIDES**

  APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53, WRN

- **PANEL SARCOMA**

  IHQ (15 AC), X;18, *CDK4, MDM2*

CIDEGEN®

DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR

Sacyl

Junta de Castilla y León

CENTRO AUTORIZADO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO 37-C256-0034

Centro de Diagnóstico Molecular // www.cidegen.com // info@cidegen.com