



# Genética Oncológica

GENETIX



[www.genetix.com.co](http://www.genetix.com.co)



## ¿Qué es Oncotix?

Es el estudio de distintos genes de alto, moderado y bajo riesgo relacionados con el desarrollo de diferentes tipos de cáncer, entre ellos: mamario, ovárico, gástrico, colorrectal, pancreático, prostático, pulmonar, renal, endocrinológico y de piel, entre otros.

Una vez que una mutación germinal, es decir, presente en la sangre, ha sido identificada en alguno de estos genes en una persona afectada, se puede realizar la prueba a los familiares en riesgo, para identificar a los miembros de la familia que presenten la mutación específica y beneficiarse de las medidas de vigilancia, prevención y manejo temprano.

Utilizando tecnología de secuenciación de próxima generación (Next Generation Sequencing), es posible analizar con precisión mutaciones patogénicas a nivel germinal (en sangre periférica) de pacientes con antecedentes personales o familiares sospechosos de síndromes de cáncer hereditario.



## ¿Cuándo se requiere?

Oncotix está indicado en pacientes adultos con antecedentes personales o familiares sugestivos de un síndrome de cáncer hereditario. Algunas señales de alerta que pueden indicar que estamos frente a la presencia de un síndrome de cáncer hereditario pueden ser por ejemplo:

- Cáncer diagnosticado a una edad inusualmente joven (Ej: antes de los 50 años en cáncer de mama).
- Diferentes tipos de cáncer en la misma persona.
- Múltiples tumores primarios en el mismo órgano.
- Varios parientes cercanos que tienen el mismo tipo de cáncer.
- Presentación inusual de un tipo específico de cáncer (Ej. cáncer de mama en un hombre)".

## Genes analizados clínicamente relevantes

### 51 GENES + CNV's

APC	CDH1	GREM1	MUTYH	RAD51C	STK11
ATM	CDK4	HOXB13	NBN	RAD51D	TERT
AXIN2	CDKN2A	MEN1	NF1	RET	TP53
BAP1	CHEK2	MET	NTHL1	SDHA	TSC1
BARD1	CTNNA1	MITF	PALB2	SDHB	TSC2
BMPR1A	EGFR	MLH1	PMS2	SDHC	VHL
BRCA1	EPCAM	MSH2	POLD1	SDHD	
BRCA2	FH	MSH3	POLE	SMAD4	
BRIP1	FLCN	MSH6	PTEN	SMARCA4	



### Ventajas:

- Oportunidad de resultado menor en comparación con otras pruebas.
- Cobertura para codificar secuencias: 99% a profundidad  $\geq 100x$
- Incluye el análisis de variaciones en el número de copias (CNV's) para todos los genes (deleciones o duplicaciones).
- Correlación y análisis clínico que permita minimizar el número de reporte de variantes de significado incierto.



### Limitaciones:

- No está diseñada para detectar mutaciones somáticas (en tejido), solo germinales (sangre).
- No detecta mosaicismos por debajo del 20%.



## ¿Cómo solicitar la prueba?

### Código CUPS

908420 ESTUDIOS MOLECULARES DE GENES ESPECÍFICOS.  
Especificar panel de secuenciación de 51 genes para síndromes de cáncer hereditario.

### Código Genetix

006918 ONCOTIX



# ¿Qué es Bracatix?



Es una prueba validada por Genetix, para estudio de cáncer de seno y ovario familiar o hereditario mediante la secuenciación de los genes BRCA1 y BRCA2.

Cada descendiente de un individuo con una mutación germinal en BRCA1 o BRCA2 (sea hombre o mujer) tiene una probabilidad del 50% de heredar la mutación. Debido a esto, es importante también ofrecer la realización de este estudio a posibles familiares en riesgo en el contexto de una asesoría genética.



## ¿Cómo solicitar la prueba Bracatix?

### Código CUPS

908433 ESTUDIO MOLECULAR CÁNCER DE MAMA GEN BRCA1/ BRCA2

### Código Genetix

003057 BRACATIX SEC GENES BRCA1 Y BRCA 2 + CNV's



Ver condiciones de envío de la muestra en la [página 8](#)





# ¿Qué es Bracatix Plus?

Es una prueba diseñada por Genetix, para el estudio de cáncer de seno y ovario hereditario, mediante el análisis de 25 genes de alta, moderada y baja penetrancia. Incluye análisis de CNV's en todos los genes.

## Genes analizados clínicamente relevantes

### 25 GENES + CNV's

BRCA1	CDH1	MSH2	PTEN
BRCA2	CDK4	MSH6	RAD51C
APC	CDKN2A	MUTYH	RAD51D
ATM	CHEK2	NBN	SMAD4
BARD1	EPCAM	PALB2	STK11
BMPRI1A	MLH1	PMS2	TP53
BRIP1			



### ¿Cuándo se requiere?:

- Cáncer de mama antes de los 50 años.
- Cuando hay una o más personas en la familia que han tenido cáncer de mama antes de los 50 años. (Principalmente familiares cercanos en primer, segundo y tercer grado).
- Varios tipos de cáncer en la misma persona.
- Familias en donde haya hombres afectados con cáncer de mama.



### ¿Cómo solicitar la prueba Bracatix Plus?

**Código CUPS**  
908412 ESTUDIO MOLECULAR  
DE ENFERMEDADES

**Código Genetix**  
005205 BRACATIX PLUS



Ver condiciones de envío de la muestra en la [página 8](#)



# Oncopaneles para diferentes tipos de cáncer

Relacionamos algunos ONCOPANELES disponibles en nuestro portafolio, sin embargo, en Genetix creamos paneles de acuerdo con las necesidades clínicas de médicos y pacientes:

## COLORECTAL 31 GENES

APC	CDH1	MLH1	NTHL1	SMAD4	KRAS	NR1H4
ATM	CHEK2	MSH2	PMS2	STK11	PCDHGB4	
AXIN2	EPCAM	MSH3	POLD1	SYNE1	PIK3CA	
BLM	GALNT12	MSH6	POLE	TCF7L2	BRAF	
BMPRI1A	GREM1	MUTYH	PTEN	TP53	FBXW7	

## CEREBRAL Y DE SISTEMA NERVIOSO 27 GENES

ALK	EPCAM	MLH1	NF2	PRKAR1A	SMARCB1	TSC1
APC	HRAS	MSH2	PHOX2B	PTCH1	SMARCE1	TSC2
ATM	LZTR1	MSH6	PMS2	PTEN	SUFU	VHL
DICER1	MEN1	NF1	POT1	SMARCA4	TP53	

## PULMÓN 23 GENES

AKT1	BRAF	ERBB2	GNAS	JAK3	MLH1	RET
ALK	CDKN2A	FBXW7	IDH1	KRAS	NRAS	STK11
APC	CTNNB1	FGFR3	IDH2	MET	PIK3CA	TP53
ATM	EGFR					

## RENAL 18 GENES

BAP1	FH	MET	MLH1	MSH6	PTEN	SDHC
EPCAM	FLCN	MITF	MSH2	PMS2	SDHB	SDHD
TP53	TSC1	TSC2	VHL			

## PÁNCREAS 23 GENES

APC	BMPRI1A	BRCA2	CDKN2A	FANCC	MLH1	MSH6
ATM	BRCA1	CDK4	EPCAM	MEN1	MSH2	NF1
PALB2	PALB2	PMS2	SMAD4	STK11	TP53	TSC1
TSC2	VHL					

## PRÓSTATA 18 GENES

ABRAXAS1	BRCA2	EPCAM	MRE11	NBN	PMS2	RAD51D
ATM	BRIP1	HOXB13	MSH2	PALB2	RAD51C	TP53
BRCA1	CHEK2	MLH1	MSH6			

## GÁSTRICO 15 GENES

APC	CTNNA1	KIT	MSH2	NF1	PMS2	STK11
BMPRI1A	EPCAM	MLH1	MSH6	PDGFRA	SMAD4	TP53
CDH1						

## ENDOMETRIAL 10 GENES

BRCA1	MLH1	PMS2	PTEN	MSH6	POLD1	TP53
BRCA2	MSH2	EPCAM				

## SARCOMAS 27 GENES

APC	DICER1	HRAS	MSH2	NF1	PRKAR1A	RECQL4
BLM	EPCAM	KIT	MSH6	PDGFRA	PTCH1	SDHA
CDKN1C	FH	MLH1	NBN	PMS2	RB1	
SDHB	SDHC	SDHD	SUFU	TP53	WRN	

## PARAGANGLIOMA / FEOCROMOCITOMA 11 GENES

FH	MAX	NF1	RET	SDHA	SDHAF2	SDHB
SDHC	SDHD	TMEM127	VHL			

## TIROIDES 8 GENES

APC	CHEK2	DICER	DICER1	PRKAR1A	PTEN	RET	TP53
-----	-------	-------	--------	---------	------	-----	------



## ¿Cómo solicitar un Oncopanel?

### Código CUPS

908412 ESTUDIO MOLECULAR  
DE ENFERMEDADES

### Código Genetix

006640 ONCOPANEL 1 – 100 GENES

006582 ONCOPANEL + CNV 1 – 100 GENES

006717 ONCOPANEL 101 GENES EN ADELANTE

006735 ONCOPANEL + CNV 101 GENES EN ADELANTE





## Condiciones de envío de muestra

Muestra	Estabilidad	Cantidad	Tubo	Resultado
▶ Sangre periférica	<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Ambiente:</b> 2 días</li><li>• <b>Refrigerada:</b> 5 días</li><li>• <b>Congelada:</b> más de 30 días</li></ul>	5 ml	EDTA (tapa lila)	20 - 30 días calendario



Antes de realizar la prueba, es importante contar con orden médica e historia clínica del paciente. En caso de que no cuente con esta información, se sugiere realizar un asesoramiento genético donde el profesional evaluará diferentes antecedentes clínicos y familiares, como por ejemplo historia de cáncer en la familia, tipo de cáncer y edad de diagnóstico de este.



### Obtención de la muestra

- **Toma y recolección de la muestra**

Consulte con nuestro asesor especializado los días para la toma de muestra y las opciones disponibles para la recolección.



# Otras pruebas disponibles en nuestro portafolio para diagnósticos oncológicos:

## Panel 28 translocaciones para leucemia

CUPS	Código Genetix	Nombre del Examen	Oportunidad
908424	006806	RT-qPCR 28 Translocaciones para Leucemia	10 días calendario

Tipo de neoplasia	Translocación	Genes
Leucemia linfocítica aguda	t(1;11) (p32;q23.3)	(KMT2A-EPS15)
	t(1;19) (q23;p13)	(TCF3-PBX1)
	t(11;19) (q23.3;p13.3)	(KMT2A-MLLT1)
	t(12;21) (p13;q22)	(ETV6-RUNX1)
	t(17;19) (q22;p13)	(TCF3-HLF)
	t(4;11) (q21;q23.3)	(KMT2A-AFF1)
	t(9;12) (q34;p13)	(ETV6-ABL1)
	t(X;11) (q13;q23.3)	(KMT2A-FOXO4)
Leucemia linfocítica aguda de células T	del(1)(p32)	(STIL-TAL1)
Leucemia linfocítica aguda / Leucemia mielocítica aguda	t(16;21) (p11;q22) t(6;11) (q27;q23.3)	(FUS-ERG) (KMT2A-AFDN)
Leucemia linfocítica aguda / Leucemia mielocítica crónica	t(9;22) (q34;q11)	(BCR-ABL1)
Leucemia mielocítica aguda / Leucemia mielocítica crónica - BC	t(3;21) (q26;q22)	(RUNX1-MECOM)
Leucemia mielomonocítica aguda	t(1;11) (q21;q23.3)	(KMT2A-MLLT11)
Leucemia mielocítica aguda	inv(16) (p13;q22)	(CBFB-MYH11)
	t(10;11) (p12;q23.3)	(KMT2A-MLLT10)
	t(11;17) (q23.3;q21)	(KMT2A-MLLT6)
	t(11;19) (q23.3;p13.1)	(KMT2A-ELL)
	t(12;22) (p13;q11)	(ETV6-MN1)
	t(6;9) (p23;q34)	(DEK-NUP214)
	t(8;21) (q22;q22)	(RUNX1-RUNX1T1)
	t(9;11) (p21.3;q23.3)	(KMT2A-MLLT3)
Leucemia promielocítica aguda	t(11;17) (q23;q21) t(15;17) (q24;q21) t(5;17) (q35;q21)	(ZBTB16-RARA) (PML-RARA) (NPM1-RARA)
Leucemia aguda indiferenciada	t(9;9) (q34;q34)	(SET-NUP214)
Leucemia mielomonocítica crónica / Síndrome mielodisplásico	t(5;12) (q33;p13)	(ETV6-PDGFRB)
Leucemia mielocítica aguda / Síndrome mielodisplásico	t(3;5) (q25;q34)	(NPM1-MLF1)



# Paneles FISH Hematológicos

## Panel FISH leucemia mieloide aguda

Rearreglo	Genes
t(8;21)(q22;q22)	RUNX1-RUNX1T1
inv(16)(p13.1;q22) o t(16;16)(p13.1;q22)	CBFB-MYH11
t(15;17) (q24;q21)	PML-RARA
t(9;22)	BCR/ABL1

## Panel FISH leucemia linfocítica aguda B

Rearreglo	Genes
Rearreglos de 11q23.3	MLL
t(1;19) (q23;p13)	TCF3-PBX1
t(12;21) (p13;q22)	ETV6-RUNX1
t(9;22)	BCR-ABL
t(5;14)(q31.1;q32.3)	IL3-IGH

## Panel FISH de linfomas en tejido parafinado

Rearreglo Linfoma difuso B de células grandes	Genes
3q27	BCL6
8q24	CMYC
18q21	BCL2

## Panel FISH mieloma múltiple

Rearreglo	Genes
del 1p32.2/ 1q21	CKS1B-CDKN2C
t(4;14) (p16.3;q32.33)	IGH-FGFR3
t(11;14) (q13;q32.33)	IGH-CCND1
t(14;16)(q32.33;q23.1-23.2)	IGH-MAF
del 17p13.1	TP53
del 13q14	RB1

## Panel FISH leucemia linfóide crónica

Rearreglo	Genes
t(11;14) (q13;q32)	IGH-CCND1
t(14;18) (q32;q21)	IGH-BCL2
del13q14.2	RB1
del 17p13.1	P53
del(11q23)	MLL

## Comparativo panel de 29 translocaciones Vs FISH leucemia linfóide aguda

Rearreglo	Genes	Panel de 28 translocaciones	FISH Leucemia linfóide aguda
t(1;11) (p32;q23.3)	KMT2A-EPS15	●	●
t(1;19) (q23;p13)	TCF3-PBX1	●	
t(11;19) (q23.3;p13.3)	KMT2A-MLLT1	●	●
t(12;21) (p13;q22)	ETV6-RUNX1	●	
t(17;19) (q22;p13)	TCF3-HLF	●	●
t(4;11) (q21;q23.3)	KMT2A-AFF1	●	
t(9;12) (q34;p13)	ETV6-ABL1	●	●
t(X;11) (q13;q23.3)	KMT2A-FOXO4	●	●
t(5;14)(q31.1;q32.3)	IL3-IGH	●	
t(9;22) (q34;q11)	BCR-ABL1	●	
t(12;21) (p13;q22)	ETV6-RUNX1	●	

## Comparativo panel de 29 translocaciones Vs FISH leucemia mieloide aguda

Rearreglo	Genes	Panel de 28 translocaciones	FISH Leucemia mieloide aguda
inv(16) (p13;q22)	CBFB-MYH11	●	
t(10;11) (p12;q23.3)	KMT2A-MLLT10	●	●
t(11;17) (q23.3;q21)	KMT2A-MLLT6	●	●
t(11;19) (q23.3;p13.1)	KMT2A-ELL	●	●
t(12;22) (p13;q11)	ETV6-MN1	●	●
t(6;9) (p23;q34)	DEK-NUP214	●	
t(8;21) (q22;q22)	RUNX1-RUNX1T1	●	
t(9;11) (p21.3;q23.3)	KMT2A-MLLT3	●	
LMA /SMD t(3;5) (q25;q34)	NPM1-MLF1	●	●

## Otras pruebas

CUPS	Código Genetix	Nombre del Examen	Oportunidad	Tipo de muestra
908411	003008	CARIOTIPO PARA ESTUDIO ONCOLÓGICO (BANDEO G)	7-10 días calendario	2-3 ml de médula ósea en tubo con heparina de sodio o 3-5 ml de sangre periférica en tubo con heparina de sodio
898106	006071	CITOMETRÍA DE FLUJO	5 días hábiles	LCR 1 tubo transfix - 1-3 ml médula ósea o sangre periférica en tubo con heparina de sodio
908413	004670	FISH HER 2 EN MUESTRA PARAFINADA	5 - 7 días calendario (solo se hace montaje los días martes, en caso de que una muestra llegue el día martes la oportunidad se extiende a 10 días)	Tejido en bloque de parafina o 2 láminas con corte de tejido parafinado
898004	006509	LECTURA DE MIELOGRAMA	3 días hábiles	Médula ósea
908424	006651	MUTACIONES FREC SMD CALR - CKIT - MPL- JAK2	20 - 25 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA
908424	006189	MUTACIÓN T315I EN BCR/ABL	12 - 15 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA
908415	006144	REORDENAMIENTO BCR/ABL MINOR (P190) GENES BCR/ABL CUALITATIVO	10 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA, 3-5 ml
908415	006145	REORDENAMIENTO BCR/ABL MAJOR (P210) GENES BCR/ABL CUALITATIVO	10 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA, 3-5 ml

CUPS	Código Genetix	Nombre del Examen	Oportunidad	Tipo de muestra
908415	006152	REORDENAMIENTOS BCR/ABL (P190, P210, P230) CUALITATIVO	10 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA, 3-5 ml
908424	006280	REORDENAMIENTO PML/RARA, T(15,17) RT-PCR	10 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA, 3-5 ml
908856	006646	RT-PCR BCR/ABL P210 (CUANTITATIVO 4,5 LOG)	10 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con edta- 3-5 ml médula ósea en tubo con EDTA
908422	004992	SEC EXON 12 GEN JAK2	20-30 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA
908420	004602	SEC GEN CALR	20-30 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA
908412	004087	SEC GEN MPL	20-30 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA
908423	003908	MLPA BRAF V600E, MSH2, CDKN2A, BRAF V600E (*SOLO SE ANALIZA LA MUTACIÓN V600E)	20-25 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA
908412	003589	SEC GENES KRAS, HRAS Y NRAS	20-30 días calendario	3-5 ml sangre periférica en tubo con EDTA

# ¿Quiénes somos?

Somos una organización médica especializada de alta tecnología experta en diagnóstico genético humano que contribuye a la salud y la vida de nuestros pacientes y sus familias.

## ¿Por qué elegimos?

- ✕ Experiencia
- ✕ Confiabilidad
- ✕ Oportunidad
- ✕ Innovación

## Áreas

- ✕ Tamizaje prenatal
- ✕ Citogenética convencional
- ✕ Citogenética molecular
- ✕ Biología molecular
- ✕ Asesoramiento genético

## Contactos

### Bogotá

Calle 77 No. 11-19 / Of. 605  
PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

 (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198

### Medellín

Carrera 25 A No. 1A Sur - 45  
Parque Comercial El Tesoro,  
Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

 (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056



[info@genetix.com.co](mailto:info@genetix.com.co)  
[www.genetix.com.co](http://www.genetix.com.co)