

ESTUDIO GENÓMICO PARA CÁNCER PEDIÁTRICO



imegen

*Reliability
in genetics*

PANEL CÁNCER PEDIÁTRICO

El cáncer infantil es la primera causa de muerte por enfermedad en niños menores de 14 años. Las causas son muy diferentes a las del cáncer de adultos, lo que hace que las terapias y las respuestas al tratamiento sean también distintas y las medidas de detección precoz no funcionen, ya que el cáncer infantil no se puede prevenir.

Imegen ha desarrollado el panel de oncología pediátrica más completo del mercado, con utilidad diagnóstica, pronóstica y terapéutica. Indicado para tumores primarios, recurrentes y para el seguimiento de pacientes.



Unidad clínica:

- Analizar el tumor antes del tratamiento en primera línea para conocer las mutaciones somáticas con carácter pronóstico y posibles tratamientos que pudieran apoyarla, considerando también las variantes relevantes en farmacogenómica.
- Diagnosticar casos de recurrencia analizando las nuevas alteraciones adquiridas por el tumor que pueden cambiar la estrategia terapéutica.
- Detectar aquellas variantes germinales patogénicas y probablemente patogénicas adquiridas durante el desarrollo del paciente o heredadas de sus progenitores. Posibilidad de ofrecer el consejo genético adecuado para cada caso.

Características técnicas:



- **Secuenciación completa de 255** genes implicados en tumores del desarrollo, incluyendo genes *driver*.
- Análisis de **SNVs**, [mutaciones somáticas y SNPs] y **CNVs** [duplicaciones, deleciones y amplificaciones].
- Permite identificar mutaciones a nivel **somático y germinal**.
- Apto para muestras **parafinadas, congeladas y líneas celulares**.
- **Análisis de genes de fusión** con especial énfasis en aquellas alteraciones accionables en adultos y en fase de validación en pacientes pediátricos
- Detección de **inestabilidad de microsatélites** con implicaciones directas en tratamiento con inmunoterapia.