



Medicina personalizada y farmacogenómica. Diagnóstico “a medida” para terapias “a medida”

6 min.



La Farmacogenética estudia el efecto de la variabilidad genética de un individuo en su respuesta a determinados fármacos mientras que la Farmacogenómica se ocupa de las bases moleculares y genéticas de las enfermedades y permite desarrollar nuevas vías de tratamiento, dos disciplinas que en la última década se han extendido a los más variados campos de la

medicina. En esta nota STAMBOULIAN Laboratorio nos cuenta cuáles son los análisis moleculares de alta complejidad que se encuentran en desarrollo y cuáles están disponibles en su laboratorio para toda la comunidad médica. Estos test permiten ofrecer a los pacientes “diagnósticos a medida para terapias a medida”.



Unidad Genómica
Stamboulain Laboratorio



Para mayor información sobre nuestro servicio, estamos a su disposición en genomica@stamboulain.com.ar o en los teléfonos (011) 4858 7061 al 4858 7063.

BECKMAN COULTER

Quimioluminiscencia

Access²
IMMUNOASSAY ANALYZER

Reproductive AFP (ONTD) DHEA-S Estradiol hFSH hLH Inhibin A PIGF (preeclampsia)* sVEGF R1 (preeclampsia)* Progesterone Prolactin Testosterone Total hCG Unconjugated Estradiol SHBG (sex hormone binding globulin)	Thyroid Free T3 Free T4 HYPERsensitive hTSH (3rd generation) Thyroglobulin Thyroglobulin Ab Total T3 Total T4 TPO Ab	Anemia Vitamin B12 Erythropoietin Ferritin Folate Intrinsic Factor Ab RBC Folate Soluble Transferrin Receptor	Tumor Markers AFP BPH-A* CEA CA 15-3 Antigen CA 19-9 Antigen CA 125 Antigen Hybritech® PSA [-2]proPSA*	Skeletal Bone Metabolism Intact PTH (Routine / Intra-Operative) Ostase® Bone Alkaline Phosphatase Ultrasensitive hGH Vitamin D*	Infectious Disease Toxo IgM Toxo IgG Rubella IgM Rubella IgG CMV IgM* CMV IgG* Blood Virus HAV IgM HAV Ab HBs Ag HBs Ag HBs Ag Confirmatory HBs Ab HBc IgM HBc Ab HCV Ab HIV 1/2 Ab*
Specialty Diabetes Ultrasensitive Insulin Allergy Total IgE Inflammation Interleukin-6	Cardiac AccuTni® Troponin I β2-Glycoprotein 1 Ab* CK-MB Myoglobin	Adrenal/Pituitary Cortisol (Serum and Urine)			

* Consultar disponibilidad

BIODIAGNOSTICO

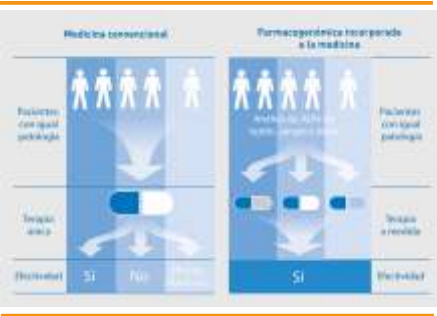
Av. Ing. Huergo 1437 P.B. "I" C1107APB - Buenos Aires - Argentina Tel./Fax: +54 11 4300-9090

info@biodiagnostico.com.ar www.biodiagnostico.com.ar



La medicina personalizada surge como consecuencia del avance de la tecnología molecular y su asociación con evidencias clínicas. La información obtenida con estas novedosas técnicas diagnósticas permite seleccionar la medicación y la dosis apropiada para cada paciente, lo cual mejora la eficacia.

La farmacogenómica, específicamente, ofrece información sobre cómo las variaciones genéticas de cada paciente podrían afectar su respuesta a las drogas. Estos efectos pueden ser tóxicos para el paciente o hacer inefectiva la terapia elegida por el médico. Las aplicaciones de esta disciplina se han extendido rápidamente en la última década a los más variados campos de la medicina, incluidos la oncología, cardiología, inmunología, hematología, infectología y neurología.



Frente a las nuevas terapias, inclinadas al tratamiento precoz e individualizado, el laboratorio de análisis clínicos debe implementar análisis moleculares de alta complejidad que, al asegurar un diagnóstico certero y rápido, aporten información al médico para una adecuada elección de la terapia.

La oferta a la comunidad médica de estas poderosas herramientas diagnósticas añade un nuevo desafío a los laboratorios: profundizar el trabajo conjunto con otras áreas de la salud, que incluyen la industria farmacéutica y los financiadores del sistema de salud. Solo así será posible ofrecer a los pacientes un “diagnóstico a medida para terapias a medida”.

Tests disponibles

Búsqueda de polimorfismos y mutaciones:

- Mutaciones de genes BRAF, EGFR, K-RAS, FLT3, JAK2, ABL
- Detección y cuantificación de BCR-ABL y otras traslocaciones relevantes en leucemias y linfomas. Resistencia a inhibidores de tirosina quinasa
- Predicción de respuesta a anticoagulantes cumarínicos
- Genotipos relevantes en el área de hemostasia y trombosis
- Detección molecular, genotipificación y cuantificación de una amplia variedad de agentes infecciosos
- Farmacogenética de VIH-1 (tropismo viral, HLA B*5701)



- Farmacogenética de Hepatitis C (gen IL-28B)

En desarrollo y/o validación

- Farmacogenética del tamoxifeno
- Inestabilidad microsatelital
- Mutaciones en NRAS, NPM1, cKIT
- Inmunohistoquímica para patología autoinmune
- Inmunohistoquímica para enfermedad de Alzheimer



BIOMARCADORES

ONCOLOGÍA			
TIPO DE TUMOR	BIOMARCADOR	INDICACIÓN / UTILIDAD CLÍNICA	MÉTODO
Cáncer Colorrectal	BRAF V600E	Investigación de mutación V600E en el gen BRAF / Orienta respuesta a inhibidores de EGFR	PCR en tiempo real
	KRAS	Orienta respuesta a drogas inhibidoras de EGFR / Investigación de mutaciones en codones 12, 13 y 61 del gen KRAS	PCR y secuenciación
Cáncer de Cuello de Útero	HPV Detección	Investigación de la presencia del virus HPV	PCR y secuenciación
	HPV genotipo	Investigación de subtipos del virus HPV	
Tumores de Cabeza y Cuello	HPV Detección	Investigación de la presencia del virus HPV	PCR y secuenciación
	HPV genotipo	Investigación de subtipos del virus HPV	
Cáncer de Mama	Genotipo CYP2D6 o Farmacogenética del Tamoxifeno	Orienta respuesta a Tamoxifeno	PCR en tiempo real
	HER2	Indicador pronóstico y predictivo para CA de mama / Investigación del gen HER2	CDH
Cáncer de Pulmón	ALR	Indicador pronóstico y predictivo / Investigación de mutaciones del gen ALR	PHQ
	EGFR	Orienta respuesta a drogas inhibidoras de EGFR / Investigación de mutaciones en codones 18,19,20 y 21 del gen EGFR / Incluye mutación T790M	PCR y secuenciación
	KRAS	Orienta respuesta a drogas inhibidoras de EGFR / Investigación de mutaciones en codones 12, 13 y 61 del gen KRAS	
Cáncer Papilar de Tiroides	BRAF V600E	Investigación de mutación V600E en el gen BRAF	PCR en tiempo real
Tumores de Extremo Gastrointestinal	C-KIT (CD 117)	IGST / Investigación de mutaciones más frecuentes en los genes 9,11,13 y 17 de genes C-KIT	PCR y secuenciación
	BRAF V600E	IGST / Investigación de mutación V600E en el gen BRAF	PCR en tiempo real
Metástasis	BRAF V600E	Investigación de mutación V600E en el gen BRAF / Orienta respuesta a vemurafenib	PCR en tiempo real
ONCOHEMATOLOGÍA			
Leucemias Agudas	Imunofenotipo	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Aguda	Citometría de flujo
	Estudio citogenético	Diagnóstico de Leucemia Aguda / Investigación de anomalías cromosómicas	Cariotipo con bandas G
	Traslocación t(9;22) BCR-ABL, cualitativa	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Aguda Ph+ positiva	RT-PCR en tiempo real
	Traslocación t(9;22) BCR-ABL, (EMR) cuantitativa	Seguimiento de Leucemia Aguda Ph+ positiva	
	Traslocación t(4;11) MLL-APL	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Linfoblástica Aguda	
	Traslocación t(1;19) E2A-PBX1	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Linfoblástica Aguda	RT-PCR en tiempo real
	Traslocación t(12;21) TEL-AML1	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Linfoblástica Aguda	
	Mutaciones en ABL	Resistencia a inhibidores de tirosina quinasa	Secuenciación
	Mutación en FLT3	Estimación de Leucemia Mieloblástica Aguda	PCR
	Traslocación t(15;17) PML-RARα	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Promielocítica Aguda	RT-PCR en tiempo real
Neoplasias Mieloproliferativas	Traslocación t(8;21) RUNX1-RUNX1T1	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Mieloblástica Aguda	RT-PCR
	Imunofenotipo	Diagnóstico y seguimiento de Neoplasias Mieloproliferativas	Citometría de flujo
	Estudio citogenético	Diagnóstico de Neoplasias Mieloproliferativas / Investigación de anomalías cromosómicas	Cariotipo con bandas G
	Traslocación t(9;22) BCR-ABL, cualitativa	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Mielóide Crónica	RT-PCR en tiempo real
	Traslocación t(9;22) BCR-ABL, (EMR) cuantitativa	Diagnóstico y seguimiento de Leucemia Mielóide Crónica	
	Mutaciones en ABL	Resistencia a inhibidores de tirosina quinasa	Secuenciación
Leucemias Linfocíticas Crónicas	Mutaciones en JAK2	Investigación de mutación JAK2 / Diagnóstico de neoplasias mieloproliferativas Ph+ negativas	PCR ARMS
	Imunofenotipo	Diagnóstico y seguimiento de Leucemias Linfocíticas Crónicas	Citometría de flujo
Linfomas	Estudio citogenético	Diagnóstico de Linfomas / Investigación de anomalías cromosómicas	Cariotipo con bandas G
	Imunofenotipo	Diagnóstico y seguimiento de Linfomas	Citometría de flujo
	Estudio citogenético	Diagnóstico de Linfomas / Investigación de anomalías cromosómicas	Cariotipo con bandas B