

CONTRIBUCIÓN CIENTÍFICA

Parte importante de nuestros esfuerzos en investigación y desarrollo son orientados hacia la colaboración con universidades, instituciones de salud públicas, asociaciones y grupos médicos interesados en contribuir científicamente en las ciencias médicas básicas y clínicas.

The Journal of Molecular Diagnostics, Vol. 17, No. 1, January 2015



Development of a High-Resolution Melting Curve Analysis Screening Test for SRSF2 Splicing Factor Gene Mutations in Myelodysplastic Syndromes

Eduardo Garza,^{1,2} Emiliano Fabiani,³ Nelida Noguera,^{4,5} Paola Panetta,⁶ Maria L. Piredda,⁴ Loredana Borgla,⁴ Luca Maurillo,⁶ Gianfranco Catalano,⁶ Maria T. Voso,⁶ and Francesco Lo-Coco^{1,2}

From the Laboratory of Neuro-Oncology,¹ Santa Lucia Foundation, Rome, Italy; the Laboratory Dr. Morini,² Monterrey, Mexico; the Department of Biopathology,³ Tor Vergata University, Rome, Italy; the Department of Hematology,⁴ Università Cattolica Sacro Cuore, Rome, Italy; the Hematology Department of Chemical Biochemistry,⁵ Rosario National University, Rosario, Argentina; and the Policlinico Foundation, Tor Vergata,⁶ Rome, Italy

CME Accreditation Statement: This activity ("JMD 2015 CME Program in Molecular Diagnostics") has been planned and implemented in accordance with the Essential Areas and policies of the Accreditation Council for Continuing Medical Education (ACCME) through the joint sponsorship of the American Society for Clinical Pathology (ASCP) and the American Society for Investigative Pathology (ASIP). ASIP is accredited by the ACCME to provide continuing medical education for physicians.

The ASCP designates this journal-based CME activity ("JMD 2015 CME Program in Molecular Diagnostics") for a maximum of 36 AMA PRA Category 1 Credits™. Physicians should only claim credit commensurate with the extent of their participation in the activity.

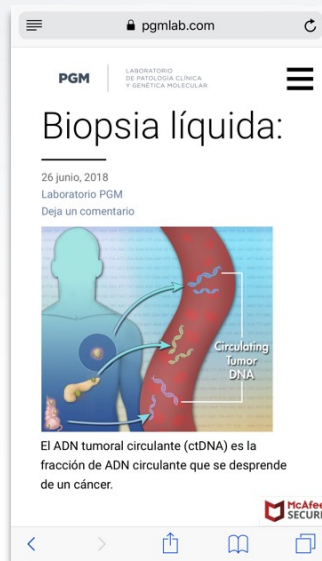
CME Disclosure: The authors of this article and the planning committee members and staff have no relevant financial relationships with commercial interests to disclose.

www.researchgate.net/profile/Eduardo_Garza5/publications

Caso de éxito: SRSF2 por HRM

Durante los años 2011-2013, se realizaron descubrimientos importante sobre las mutaciones de los genes encargados del mecanismo genético de escisión intrónica llamado "splicing". Genes como U2AF1/2, SF3B1, SRSF2, ZRSR2, SF1 y posteriormente otros más, comenzaron a ser reconocidos como factores fundamentales en el procesamiento y maduración del pre-ARNm a ARN, específicamente en la escisión de intrones para la correcta transcripción del ARN. Las mutaciones ocurridas en los genes de splicing tienen consecuencias en la vía de splicing general y alternativo, afectando la expresión de genes importantes para el crecimiento y diferenciación celular.

Bajo la tutela del Dr. Francesco Lo-Coco, el Dr. Eduardo Garza director de Laboratorio PGM, desarrolló un método molecular mediante la técnica de PCR-HRM para identificar mutaciones del gen SRSF2 en pacientes con síndromes mielodisplásicos y leucemia mielomonocítica crónica, donde el significado pronóstico de la mutación es desfavorable. Actualmente en Laboratorio PGM se siguen estudiando casos en conjunto con el grupo del Prof. Lo-Coco en Roma, Italia para éste y otros genes asociados a cáncer.



En la sección de noticias de nuestra página web le ofrecemos publicaciones periódicas sobre nuevos estudios, artículos de salud e invitaciones a sesiones académicas. ¡Síguenos en nuestras redes sociales! @laboratoriopgm



Laboratorio PGM®

Av. Francisco I. Madero 3340 Piso 1 Mitras Sur
64020 Monterrey, NL. México.

T — (81) 8348-81-25, (81) 2557-56-00

(81) 2557-56-66

C — contacto@pgmlab.com

TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS

PGM

LABORATORIO
DE PATOLOGÍA CLÍNICA
Y GENÉTICA MOLECULAR



DIAGNÓSTICO MOLECULAR ONCOLÓGICO Y ESTUDIOS GENÉTICOS PARA EL CÁNCER

INNOVACIÓN DIAGNÓSTICA

El diagnóstico del cáncer se realiza cada vez más temprano gracias al avance tecnológico y la aplicación médica de plataformas de secuenciación de nueva generación y PCR digital (ddPCR). Por tal motivo incorporamos en nuestro laboratorio éstas plataformas con el objetivo de implementar estudios que amplíen el panorama clínico de los pacientes.

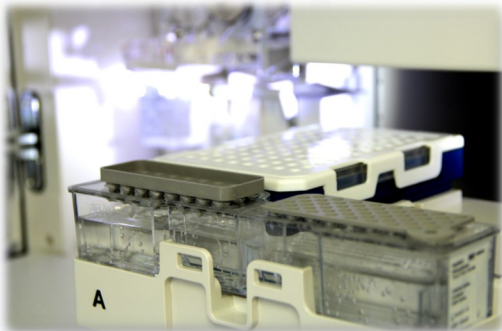
En Laboratorio PGM contamos con pruebas para detección, caracterización y seguimiento de distintos tipos de cáncer. Le invitamos a consultar nuestro catálogo en www.pgmlab.com/catalogo-de-pruebas

DIAGNÓSTICO ONCOLÓGICO

Una de las ramas más importantes y extensas del diagnóstico genético molecular es la oncología. Siendo ésta una de nuestras áreas de especialidad, en Laboratorio PGM contamos con estudios para distintos tipos de cáncer, incluyendo pruebas para asistir al diagnóstico de cáncer así como estudios para el seguimiento, clasificación y pronóstico. Ejemplos de pruebas altamente solicitadas son:

- KRAS, NRAS
- BRAF
- EGFR
- BCR/ABL
- JAK2, MPL, CALR
- FLT3, NPM1

Dado que nuestras pruebas son de uso médico, empleamos métodos moleculares que nos permiten identificar variantes patogénicas clínicamente relevantes en los genes estudiados como: secuenciación, electroforesis capilar y análisis de fragmentos, ddPCR, RFLP, HRM, ASO-PCR, etc. Más del 90% de estos estudios son realizados en nuestro laboratorio, con la ventaja de ofrecer resultados de 2 a 5 días hábiles.

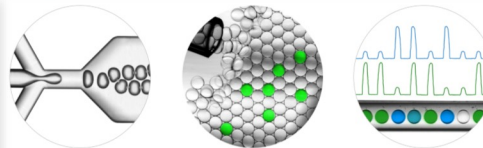


BIOPSIA LÍQUIDA

Recientemente en nuestro laboratorio hemos implementado técnicas de **extracción de ADN libre circulante en plasma, orina y otros líquidos biológicos**, a través de las cuales es posible detectar ADN tumoral circulante.



Mediante el análisis del ADN libre circulante por el método de PCR digital en nanogotas oleosas (*digital droplet PCR*), es posible realizar la detección de mutaciones de genes asociados a cáncer en cantidades de hasta 1 copia/reacción. Esta herramienta diagnóstica es conocida como “biopsia líquida”, por su carácter no invasivo.



Otra aplicación de este método es la detección de virus oncogénicos asociados a cáncer tales como el virus de Epstein Barr, HTLV-1, VPH, etc.

MEDICINA PERSONALIZADA

La megatendencia actual en la práctica médica va dirigida hacia el diagnóstico individualizado del paciente con cáncer, haciendo hincapié en la identificación de factores genéticos únicos (“**medicina de precisión**”), que den pie a una mayor cantidad de opciones terapéuticas para mejorar la calidad de vida.

En Laboratorio PGM contamos con **plataformas de secuenciación de nueva generación (NGS)** que nos permiten realizar estudios de **genes completos en paneles** para ciertos tipos de cáncer, detectar **mutaciones específicas en múltiples genes** presentes en numerosos tipos de cáncer o bien estudiar el **exoma clínico**.



COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

CALIDAD PGM — trabajamos con apego a nuestro sistema de gestión de la calidad (REC. ISO 9001:2015) garantizando siempre la satisfacción total de nuestros clientes y sus pacientes.