| Dr. XXX | Nombre: X | ID de la muestra: |
| --- | --- | --- |
|  | Rut: | Tipo de muestra: FFPE |
| independencia 1027 | Fecha de Nacimiento: | Fecha de recolección: 2020-08-10 |
| Número: XXXX | Sexo: | Fecha de recepción: 2020-08-25 |
| E-mail: XX@gmail.com | Dirección: | Fecha de Secuenciación: 2020-09-04 |
|  | E-mail: XXXX@gmail.com | Fecha de Reporte: 2020-09-14 |

| INFORMACION CLÍNICA | |
| --- | --- |
| Diagnóstico: |  |
| Observaciones: |  |
|  |  |
| EXAMEN HISTOPATOLÓGICO | |
| Tejido |  |
| Diagnóstico Anátomo patológico |  |
| ID de origen | XXXX |
| Tipo de tumor | Primario |
| Tumor de origen | Primario |
| Porcentaje de celularidad (%) | 60 |
| Observaciones: | celularidad determinada por |

***RESULTADOS***

**MUTACIONES CON VALOR TERAPÉUTICO (DESTACADAS)**

| HGVSc | Gen | aa mutación | Clasificación | Respaldo | Terapias |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| ENST00000534070.1:c.1411A>G | CHECK1 | I/V | POLIMORFISMO | AF > 0.01 en 1000G | Close |
| ENST00000350721.4:c.7875G>A | ATR | Q | POLIMORFISMO | AF > 0.01 en 1000G | Close |
| ENST00000320574.5:c.6252A>G | POLE | S | POLIMORFISMO | AF > 0.01 en 1000G | Close |
| ENST00000269305.4:c.215C>G | TP53 | P/R | POLIMORFISMO | AF > 0.01 en 1000G | Close |
| ENST00000263388.2:c.2538C>T | NOTCH3 | C | POLIMORFISMO | AF > 0.01 en 1000G | Close |
| ENST00000324856.7:c.1210C>T | ARID1A | Q/\* | SOMÁTICA predicha conductora | Nivel Evidencia D - pre-clinical - CGI | PARP inhibitors |
| ENST00000278616.4:c.574C>T | ATM | H/Y | SOMÁTICA predicha pasajera | CGI | Close |
| ENST00000544455.1:c.7976G>A | BRCA2 | R/K | SOMÁTICA ACIONABLE | Nivel Evidencia 1 - OncoKB/CGI | ​​Niraparib (PARP inhibitor) / Ovarian/ BC |
| ENST00000358273.4:c.2503C>T | NF1 | Q/\* | SOMÁTICA predicha driver | Nivel Evidencia B - Late trial - CGI | Everolimus (MTOR inhibitor) / Late trial / |
| ENST00000287647.3:c.1118C>T | FANCD2 | S/L | SOMÁTICA predicha driver | CGI | Close |

**A**: CPIC guidelines, FDA guidelines , European LeukemiaNet guidelines, NCCN guidelines, NCCN/CAP guidelines. **B**: Clinical trials, Early Trials/Case Report, Early trials, Late trials, Late trials/Pre-clinical. **C**: Case report. **D**: Pre-clinical.

**INDICACIÓN TERAPÉUTICA**

|  |
| --- |

***DETALLES TÉCNICOS DEL REPORTE***

**MÉTODOS**

**RESULTADOS DE LA SECUENCIACIÓN**

**Controles de calidad de secuenciación**

Porcentaje de lecturas con Q>30:

Profundidad promedio de lecturas: 754.0

Cobertura alcanzada (%): 98.0

Versión genoma de ref usado: hg19