

Datos paciente: NHC: 00021

Nº biopsia: 23B00021-A1

Fecha: 24-mar-2023

1 de 3

Tipo de cáncer de la muestra: Carcinoma pulmonar no microcítico

Resultados del informe

1 Biomarcadores relevantes
6 Tratamientos disponibles
6 Ensayos clínicos

Biomarcadores relevantes

Nivel	Alteración genómica	Tratamientos relevantes (En este tipo de cáncer)	Tratamientos relevantes (En otro tipo de cáncer)	Ensayos clínicos
IA	EML4-ALK fusion EMAP like 4 - ALK receptor tyrosine kinase	alectinib ^{1,2} brigatinib ^{1,2} ceritinib ^{1,2} crizotinib ^{1,2} lorlatinib ^{1,2} next-generation ALK inhibitor	crizotinib ¹ alectinib brigatinib ceritinib lorlatinib	6

Fuentes de datos públicos incluidas en tratamientos pertinentes: FDA¹, NCCN, EMA², ESMO

Detalles de la variante

Variantes de secuencia de ADN

Gen	Cambio de aminoácidos	Codificación	Exón	Frecuencia de alelo	Locus	Transcripto	ID de la variante	Efecto de la variante	ClinVar ¹
ALK	p.(D1529E)	c.4587C>G	29	50.98%	chr2:29416366	NM_004304.4	.	missense	Benign
ALK	p.(I1461V)	c.4381A>G	29	99.85%	chr2:29416572	NM_004304.4	.	missense	Benign
FGFR4	p.(P136L)	c.407C>T	4	97.85%	chr5:176517797	NM_213647.2	.	missense	
MYC	p.(N26S)	c.77A>G	2	49.56%	chr8:128750540	NM_002467.4	.	missense	

¹ Basado en la versión ClinVar 20180225

Fusiones de genes (ARN)

Genes	ID de la variante	Locus	Numero de lecturas	ClinVar ¹
EML4-ALK	EML4-ALK.E6aA20.AB374361	chr2:42491871 - chr2:29446394	404	
EML4-ALK	EML4-ALK.E6bA20.AB374362	chr2:42492091 - chr2:29446394	196	

¹ Basado en la versión ClinVar 20180225Fdo. Dra. Smith Peterson, Palm (Bióloga Molecular) /
Dr. García García, Juan (Jefe de Servicio)

Declaración: Los datos aquí presentados proceden de una base de conocimientos seleccionada con información de acceso público, pero puede que no sean exhaustivos. La versión de datos es 2023.02(005).El contenido de este informe no ha sido evaluado ni aprobado por la FDA ni por otras autoridades de registro sanitario.

Datos paciente: NHC: 00021

Nº biopsia: 23B00021-A1

Fecha: 24-mar-2023

2 de 3

Resumen del tratamiento correspondiente

● En este tipo de cáncer ○ En otro tipo de cáncer ① En este tipo de cáncer y en otros tipos de cáncer ✕ Sin pruebas (sin indicios)

EML4-ALK fusion

Tratamiento correspondiente	FDA	NCCN	EMA	ESMO	Ensayos clínicos*
crizotinib	①	①	●	●	● (I)
lorlatinib	●	①	●	●	● (IV)
alectinib	●	①	●	●	✕
brigatinib	●	①	●	●	✕
ceritinib	●	①	●	●	✕
next-generation ALK inhibitor	✕	✕	✕	●	✕
NVL-655	✕	✕	✕	✕	● (I/II)
repotrectinib	✕	✕	✕	✕	● (I/II)

* Se muestra la fase más avanzada (IV, III, II/III, II, I/II, I) y puede haber varios ensayos clínicos disponibles.

Resumen de los ensayos clínicos

EML4-ALK fusion

ID NCT	Título	Fase
NCT04362072	Single-Arm Study of Lorlatinib in Participants With Anaplastic Lymphoma Kinase (ALK)-Positive Non-Small Cell Lung Cancer (NSCLC) Whose Disease Progressed After One Prior Second-Gen	IV
NCT04127110	Activity of Lorlatinib Based on ALK Resistance Mutations on Blood in ALK Positive NSCLC Patients Previously Treated With 2nd Generation ALK Inhibitor	II
NCT05384626	A Phase I/II Study of the Selective Anaplastic Lymphoma Kinase (ALK) Inhibitor NVL-655 in Patients With Advanced NSCLC and Other Solid Tumors (ALKOVE-1)	I/II
NCT05144997	Lorlatinib (PF-06463922) Continuation Protocol: An Open-Label, Single-Arm Continuation Study For Participants With ALK-Positive or ROS1-Positive Non-Small Cell Lung Cancer (NSCLC) Continuing From Pfizer Sponsored Lorlatinib Clinical Studies	IV
NCT03093116	A Phase I/II, Open-Label, Multi-Center, First-in-Human Study of the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Anti-Tumor Activity of TPX-0005 in Patients With Advanced Solid Tumors Harboring ALK, ROS1, or NTRK1-3 Rearrangements (TRIDENT-1)	I/II
Sin ID NCT	A Phase IB study of Crizotinib Either in Combination or as Single Agent in Pediatric Patients with ALK, ROS1 or MET Positive Malignancies	I

Fdo. Dra. Smith Peterson, Palm (Bióloga Molecular) /
Dr. García García, Juan (Jefe de Servicio)

Declaración: Los datos aquí presentados proceden de una base de conocimientos seleccionada con información de acceso público, pero puede que no sean exhaustivos. La versión de datos es 2023.02(005).

Datos paciente: NHC: 00021

Nº biopsia: 23B00021-A1

Fecha: 24-mar-2023

3 de 3

Genes analizados

Genes Assayed for the Detection of DNA Sequence Variants

AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR2, FGFR3, GNA11, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO

Genes Assayed for the Detection of Copy Number Variations

ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA

Genes Assayed for the Detection of Fusions

ALK, RET, ROS1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, BRAF, RAF1, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, ABL1, AKT3, AXL, EGFR, ERBB2, PDGFRA, PPARG

El software Ion Torrent Oncomine Reporter de Thermo Fisher Scientific se utilizó en la generación de este informe. El software fue desarrollado y diseñado internamente por Thermo Fisher Scientific. El análisis se basó en Oncomine Reporter (5.6.0 versión de datos 2023.02(005)). Los datos aquí presentados proceden de una base de conocimientos seleccionada con información de acceso público, pero puede que no sean exhaustivos. La información de FDA se obtuvo en www.fda.gov con fecha de 2023-01-18. La información de NCCN se obtuvo en www.nccn.org con fecha de 2023-01-03. La información de EMA se obtuvo en www.ema.europa.eu/ema con fecha de 2023-01-18. La información de ESMO se obtuvo en www.esmo.org con fecha de 2023-01-03. La información de los ensayos clínicos tiene fecha de 2023-01-03. Para obtener información más actualizada sobre un ensayo específico, busque en www.clinicaltrials.gov por ID NCT o busque en el sitio web de referencia de ensayos clínicos según identificador local en "Otros identificadores". Las variantes se indican de acuerdo con la nomenclatura HGVS y se clasifican según las directrices AMP/ASCO/CA (Li et al. 2017). Basándose en las fuentes de datos seleccionadas, las variantes, las terapias y los ensayos que se mencionan en este informe se enumeran en orden de posible relevancia clínica pero no en orden de eficacia prevista de las terapias.

Fdo. Dra. Smith Peterson, Palm (Bióloga Molecular) /
Dr. García García, Juan (Jefe de Servicio)

Declaración: Los datos aquí presentados proceden de una base de conocimientos seleccionada con información de acceso público, pero puede que no sean exhaustivos. La versión de datos es 2023.02(005).