

Datos paciente: NHC: Nº biopsia: Fecha: 16-sep-2022 1 de 3

Tipo de cáncer de la muestra: Carcinoma pulmonar no microcítico

Resultados del informe

- 1 Biomarcadores relevantes
- 3 Tratamientos disponibles
- 5 Ensayos clínicos

Biomarcadores relevantes

Nivel	Alteración genómica	Tratamientos relevantes (En este tipo de cáncer)	Tratamientos relevantes (En otro tipo de cáncer)	Ensayos clínicos	
IIC	BRAF p.(N581S) c.1742A>G	Ninguno	dabrafenib	5	
	B-Raf proto-oncogene, serine/threonine kinase Frecuencia de alelo: 36.65%		ipilimumab + nivolumab vemurafenib		

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

Detalles de la variante

Vari	antes de secu	iencia de ADN							
Gen	Cambio de aminoácidos	Codificación	Exón	Frecuencia de alelo	Locus	Transcripto	ID de la variante	Efecto de la variante	ClinVar ¹
BRAF	p.(N581S)	c.1742A>G	15	36.65%	chr7:140453193	NM_004333.4		missense	Likely pathogenie
ALK	p.(D1529E)	c.4587C>G	29	47.67%	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	44.51%	chr5:176517797	NM_213647.2		missense	

¹ Basado en la versión ClinVar 20180225

Resumen del tratamiento correspondiente

En este tipo de cáncer En otro tipo de cáncer	En este tipo de cáncer y en otros tipos de cáncer	X Sin pruebas (sin indicios)
-----------------------------------------------	---------------------------------------------------	------------------------------

BRAF p.(N581S) c.1742A>G					
Tratamiento correspondiente	FDA	NCCN	EMA	ESMO	Ensayos clínicos*
dabrafenib	×	0	×	×	×
vemurafenib	×	0	×	×	×
ipilimumab + nivolumab	×	×	×	0	×

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

Fdo. Dra. Saiz López, Patricia (Bióloga Molecular) / Dr. García Toro, Enrique (Jefe de Servicio)

(I)



Datos paciente: NHC: Nº biopsia: Fecha: 16-sep-2022 2 de 3

Resumen del tratamiento correspondiente (continuación)

En este tipo de cáncer En otro tipo de cáncer ■ En este tipo de cáncer y en otros tipos de cáncer ※ Sin pruebas (sin indicios)

BRAF p.(N581S) c.1742A>G (continuación) **Ensayos FDA NCCN EMA ESMO** Tratamiento correspondiente clínicos* belvarafenib × × × × (II) RO-5126766, defactinib × × × × (II) ASTX029 × × × × (I/II) RMC-4630, pembrolizumab (I/II) × ×

×

×

×

×

×

×

Resumen de los ensayos clínicos

BRAF p.(N581S) c.1742A>G

KIN-2787, binimetinib

ID NCT	Título	Fase
NCT04620330	A Phase 2 Study of VS-6766 (Dual RAF/MEK Inhibitor) as a Single Agent and In Combination With Defactinib (FAK Inhibitor) in Recurrent KRAS-Mutant (KRAS-MT) and BRAF-Mutant (BRAF-MT) Non-Small Cell Lung Cancer (NSCLC) (RAMP 202)	II
NCT04418661	A Phase 1/2, Open-label, Multicenter, Dose Escalation and Dose Expansion Study of SAR442720 in Combination With Pembrolizumab in Patients With Advanced Malignancies	1/11
NCT04589845	Tumor-Agnostic Precision Immunooncology and Somatic Targeting Rational for You (TAPISTRY) Phase II Platform Trial	II
NCT04913285	A Phase 1/1b Open-label, Multicenter Study to Investigate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Antitumor Activity of KIN-2787 in Participants With BRAF and/or NRAS Mutation-positive Solid Tumors.	I
NCT03520075	A Phase I/II Study of the Safety, Pharmacokinetics, and Activity of ASTX029 in Subjects With Advanced Solid Tumors	1/11

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

> Fdo. Dra. Saiz López, Patricia (Bióloga Molecular) / Dr. García Toro, Enrique (Jefe de Servicio)

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





Datos paciente: NHC: Nº biopsia: Fecha: 16-sep-2022 3 de 3

Genes analizados (continuación)

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 (5.5.1 versión de datos 2022.09(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 2022-08-17. La información de NCCN se obtuvo en www.nccn.org con fecha de 2022-08-01. La información de EMA se obtuvo en www.ema.europa.eu/ema con fecha de 2022-08-17. La información de ESMO se obtuvo en www.esmo.org con fecha de 2022-08-01. La información de los ensayos clínicos tiene fecha de 2022-08-01. 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 segun 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. Saiz López, Patricia (Bióloga Molecular) / Dr. García Toro, Enrique (Jefe de Servicio)