

Datos paciente: NHC: 00024

Nº biopsia: 23B00024-A1

Fecha: 24-mar-2023

1 de 2

Tipo de cáncer de la muestra: Carcinoma pulmonar no microcítico

Resultados del informe

1 Biomarcadores relevantes
0 Tratamientos disponibles
0 Ensayos clínicos

Biomarcadores relevantes

No se encontraron.*Considerar las variantes PATOGÉNICAS o PROBABLEMENTE PATOGÉNICAS detectadas en la secuencia de ADN para el manejo clínico futuro, ya que en el día de emisión del informe no tienen utilidad clínica terapéutica establecida.

Biomarcadores de cáncer prevalente sin evidencia relevante basados en fuentes de datos incluidas

PIK3CA amplification

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	49.95%	chr2:29416366	NM_004304.4	.	missense	Benign
ALK	p.(I1461V)	c.4381A>G	29	99.90%	chr2:29416572	NM_004304.4	.	missense	Benign
ALK	p.(T680I)	c.2039C>T	11	51.50%	chr2:29497967	NM_004304.4	.	missense	Benign/Lik benign
FGFR4	p.(P136L)	c.407C>T	4	98.70%	chr5:176517797	NM_213647.2	.	missense	

¹ Basado en la versión ClinVar 20180225

Variaciones del número de copias

Gen	Locus	Número de copia	ClinVar ¹
PIK3CA	chr3:178916683	13.1	
FGFR1	chr8:38271445	7.54	

¹ Basado en la versión ClinVar 20180225

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).El contenido de este informe no ha sido evaluado ni aprobado por la FDA ni por otras autoridades de registro sanitario.

Datos paciente: NHC: 00024

Nº biopsia: 23B00024-A1

Fecha: 24-mar-2023

2 de 2

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).