

Datos paciente: NHC: 1234567

Nº biopsia: 25B0001-A1

Fecha: 15-may-2025

1 de 3

TEST DE NGS

Tipo de cáncer de la muestra: Carcinoma pulmonar no microcítico

Datos de la muestra:

- Diagnóstico: Adenocarcinoma de pulmón
- % de células tumorales: 100 / Sexo: FEM
- Tipo de muestra: ADN y ARN obtenidos de BAG ADENOPATÍA

Resultados del informe

1 biomarcador relevante

Biomarcadores relevantes

Nivel Alteración genómica

IA EML4-ALK fusion

EMAP like 4 - ALK receptor tyrosine kinase

Detalles de la variante

Variantes de secuencia de ADN

Gen	Cambio de aminoácidos	Codificación	Exón	Frecuencia de alelo	Cobertura	Locus	ClinVar ¹	Transcripto	Efecto de la variante
ALK	p.(D1529E)	c.4587C>G	29	50.98%	1999	chr2:29416366	Benign	NM_004304.4	missense
ALK	p.(I1461V)	c.4381A>G	29	99.85%	2000	chr2:29416572	Benign	NM_004304.4	missense
FGFR4	p.(P136L)	c.407C>T	4	97.85%	2000	chr5:176517797		NM_213647.2	missense
MYC	p.(N26S)	c.77A>G	2	49.56%	1461	chr8:128750540		NM_002467.4	missense

¹ Basado en la versión ClinVar X

Solicitante: DR. PRUEBA

Fdo.

Declaración: Los datos aquí presentados proceden de una base de conocimientos seleccionada con información de acceso público, pero puede que no sean exhaustivos.

Datos paciente: NHC: 1234567

Nº biopsia: 25B0001-A1

Fecha: 15-may-2025

2 de 3

Detalles de la variante (continuación)

Fusiones de genes (ARN)

Genes	ID de la variante	Locus	Número 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 X

Genes analizados

-Genes analizados para la detección de variantes en la secuencia de ADN

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 analizados para la detección de variaciones en el número de copias

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

-Genes analizados para la detección de fusiones

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

Método analítico

Secuenciación masiva en paralelo (NGS) XXXX XXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXX

Solicitante: DR. PRUEBA

Fdo.

Declaración: Los datos aquí presentados proceden de una base de conocimientos seleccionada con información de acceso público, pero puede que no sean exhaustivos.

Datos paciente: NHC: 1234567

Nº biopsia: 25B0001-A1

Fecha: 15-may-2025

3 de 3

El software Ion Torrent (TM) Oncomine (TM) Reporter de Thermo Fisher Scientific Inc. se utilizó en la generación de un informe .pdf que se utiliza en rutina asistencial. Este informe es una simulación desarrollada por los autores para validar la propuesta de extracción de datos.

Solicitante: DR. PRUEBA

Fdo.

Declaración: Los datos aquí presentados proceden de una base de conocimientos seleccionada con información de acceso público, pero puede que no sean exhaustivos.