

Indicación y alcance

Estudio de secuenciación masiva (NGS-Oncomine Focus), validado para muestras FFPE.
Este caso ha sido seleccionado por el Comité Molecular de Tumores del HUBU, siendo **responsable de la propuesta e integración de la información obtenida el facultativo solicitante**, quien informa al paciente sobre las limitaciones y objetivos del estudio para obtener su consentimiento informado.
Los datos presentados sólo deben interpretarse por profesionales cualificados y deben valorarse en el contexto clínico del paciente.

Tipo de cáncer de la muestra: Cáncer de vejiga

- Diagnóstico: CANCER DE VEJIGA
- % células tumorales: 50 / Sexo: FEM
- Tipo de muestra: ADN y ARN obtenidos de BAG
- CALIDAD DE LA MUESTRA /LIMITACIONES PARA SU ANÁLISIS: ADECUADA

Resultados del informe

- 2 Biomarcadores relevantes
- 2 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	PIK3CA p.(E545K) c.1633G>A phosphatidylinositol-4,5-bisphosphate 3-kinase catalytic subunit alpha Frecuencia de alelo: 43.10%	Ninguno	alpelisib + hormone therapy ^{1, 2} capivasertib + hormone therapy ¹	5
IIC	PIK3CA p.(D538N) c.1612G>A phosphatidylinositol-4,5-bisphosphate 3-kinase catalytic subunit alpha Frecuencia de alelo: 43.59%	Ninguno	capivasertib + hormone therapy ¹ alpelisib + hormone therapy	4

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	Cobertura	Locus	ClinVar ¹	Transcripto	Efecto de la variante
PIK3CA	p.(D538N)	c.1612G>A	10	43.59%	1998	chr3:178936070		NM_006218.4	missense
PIK3CA	p.(E545K)	c.1633G>A	10	43.10%	2000	chr3:178936091	Pathogenic/ Likely pathogenic	NM_006218.4	missense
ALK	p.(D1529E)	c.4587C>G	29	49.75%	1996	chr2:29416366	Benign	NM_004304.5	missense
ALK	p.(I1461V)	c.4381A>G	29	99.50%	2000	chr2:29416572	Benign	NM_004304.5	missense

¹ Basado en la versión ClinVar 20220709

Solicitante: DR.A

Fdo. Dra. Saiz López (Bióloga Molecular)
Dr. García Toro (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 2024.02(006). El contenido de este informe no ha sido evaluado ni aprobado por la FDA ni por otras autoridades de registro sanitario.

Detalles de la variante (continuación)

Variantes de secuencia de ADN (continuación)

Gen	Cambio de aminoácidos	Codificación	Exón	Frecuencia de alelo	Cobertura	Locus	ClinVar ¹	Transcripto	Efecto de la variante
MET	p.(N375S)	c.1124A>G	2	51.30%	2000	chr7:116340262	Benign	NM_001127500.3	missense

¹ Basado en la versión ClinVar 20220709

Comentarios adicionales sobre las variantes

En el día de emisión del informe, se revisan las variantes que no se destacan como "Biomarcadores relevantes", ni aparecen clasificadas por ClinVar en "Detalles de la variante: variantes de secuencia de ADN", DESTACANDO que:

- NO HAY MÁS EVIDENCIA DE PATOGENICIDAD

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) con tecnología Ion Torrent. Muestras de DNA y RNA extraídas de forma manual mediante el kit RecoverAll Total Nucleic Acid Isolation para FFPE (Invitrogen). Librerías generadas a partir de 10 ng de DNA o RNA, con el kit Oncomine Focus Library Assay Chef Ready (Thermofisher). Cargadas en Chip 520 para secuenciador S5 Prime. Generación de datos de secuenciación con el software Torrent Suite 5.18.1. Análisis bioinformático realizado con los softwares Ion Reporter™ 5.20.2.0 y Oncomine Reporter. Para la generación del informe se acotan los ensayos clínicos a España. Cobertura media >1000 x

- Técnico de Anatomía Patológica: TECNICO 1

Limitaciones

El límite de detección (LOD: sensibilidad analítica), conforme a las especificaciones comerciales (<https://www.thermofisher.com/es/es/home/clinical/preclinical-companion-diagnostic-development/oncomineoncology/oncomine-focus-assay.html>), es:

- LOD SNV 100% con frecuencias alélicas ≥5%
- LOD indel 100% con frecuencias alélicas ≥5%
- LOD CNV 100% con número de copias ≥4.5
- LOD fusiones de RNA 100% con ≥255 copias de fusión

Solicitante: DR.A

Fdo. Dra. Saiz López (Bióloga Molecular)
Dr. García Toro (Jefe de Servicio)

El software Ion Torrent OncoPrint 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 OncoPrint Reporter (5.8.2 versión de datos 2024.02(006)). 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 2024-01-17. La información de NCCN se obtuvo en www.nccn.org con fecha de 2024-01-02. La información de EMA se obtuvo en www.ema.europa.eu/ema con fecha de 2024-01-17. La información de ESMO se obtuvo en www.esmo.org con fecha de 2024-01-02. La información de los ensayos clínicos tiene fecha de 2024-01-02. 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.

Solicitante: DR.A

Fdo. Dra. Saiz López (Bióloga Molecular)
Dr. García Toro (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 2024.02(006).