

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 xx, 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 hígado

- Diagnóstico: COLANGIOCARCINOMA INTRAHEPÁTICO
- % células tumorales: 70 / Sexo: MASC
- Tipo de muestra: ADN y ARN obtenidos de PAAF HEPÁTICA
- CALIDAD DE LA MUESTRA /LIMITACIONES PARA SU ANÁLISIS: RNA NO VALORABLE

Resultados del informe

0 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, así como CNVs 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
CCND1 amplification

Otras 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 las variantes: variantes de secuencia de ADN" (ver tabla posterior), DESTACANDO que:

- NO HAY MÁS EVIDENCIA DE PATOGENICIDAD

INTERPRETACIÓN BIOLÓGICA de biomarcadores

- El gen CCND1 codifica la proteína ciclina D1, miembro de la familia altamente conservada de las ciclinas D que también incluye a CCND2 y CCND31,2,3. Se sabe que las ciclinas de tipo D regulan la progresión del ciclo celular uniéndose a las quinasas dependientes de ciclinas (CDKs) y activándolas. Las mutaciones en las ciclinas de tipo D promueven la progresión tumoral, lo que sugiere un papel oncogénico de CCND1.

Detalles de las variantes

Variaciones del número de copias

Gen	Locus	Número de copia
CCND1	chr11:69456942	18.4

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: x

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

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 (5.8.2 versión de datos 2024.04(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 2024-03-13. La información de NCCN se obtuvo en www.nccn.org con fecha de 2024-03-01. La información de EMA se obtuvo en www.ema.europa.eu/ema con fecha de 2024-03-13. La información de ESMO se obtuvo en www.esmo.org con fecha de 2024-03-01. La información de los ensayos clínicos tiene fecha de 2024-03-01. 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 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. xxx

Fdo. Dra. x (Bióloga Molecular)
Dr. xx (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 2024.04(005).