

DISCUSSIONE COLLEGIALE MOLECULAR TUMOR BOARD

ANAGRAFICA PAZIENTE

ID Paziente:	13
Età:	-
Sesso:	-
Data di nascita:	-

DIAGNOSI

Diagnosi primaria:	-
Stadio:	-
Codice ICD-O:	-
Istologia:	-

TEST GENOMICI ESEGUITI

Metodologia:	sia su ctDNA sia su tessuto è stata riscontrata un'alterazione patogenetica di ATM, uno dei geni coinvolti nel pathway del DNA-damage repair e potenzialmente alla base di un fenotipo HRD (homologous recombination deficiency). In patologie a diversa primitività (ca ovarico, ca prostatico) è consolidato l'utilizzo dei PARP inibitori in neoplasie con deficit della ricombinazione omologa (HRD+); nel caso in esame, sebbene la frequenza allelica della mutazione ATM su tessuto (VAF 45%) e la presenza di multiple alterazioni geniche riscontrate in NGS supportino la possibilità che il paziente possa avere un profilo HRD+, la mancata risposta al platino (presente in 2 linee di trattamento) contrasta con tale ipotesi. Solo un test HRD potrebbe chiarire il fenotipo, ma non è rimborsato per le neoplasie polmonari.
Panel utilizzato:	FoundationOne CDx
Numero di geni:	346
Biomarker analizzati:	TMB, MSI, HRD

VARIANTI GENOMICHE IDENTIFICATE

Gene	cDNA	Proteina	VAF%	Classificazione	ESCAT	HGNC
KRAS	-	G12D	-	-	IV	HGNC:6407
ATM	-	su tessuto (VAF 4...	45.0	-	IV	HGNC:795
RET	-	la bassa frequenz...	14.0	-	IV	HGNC:9967
RAD50	-	non è stata descr...	-	-	IV	HGNC:9823

RACCOMANDAZIONI TERAPEUTICHE

1. NIRAPARIB

Target: BRCA1, BRCA2

Livello di evidenza: FDA Approved

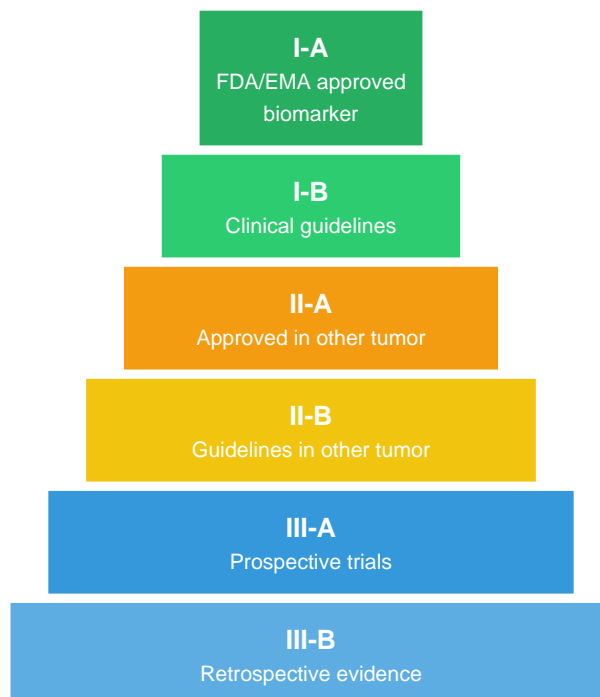
2. SOTORASIB

Target: KRAS

Livello di evidenza: FDA Approved

LIVELLI DI EVIDENZA CLINICA (ESCAT)

ESCAT - Scala di Actionability Clinica



IV
Preclinical evidence

X
Resistance/No evidence

Tier I (verde): Massima evidenza clinica | Tier X (rosso): Resistenza o assenza evidenza

Distribuzione varianti per livello ESCAT:

- IV: 4 variante

Report generato automaticamente da MTBParser il 23/10/2025 alle ore 14:22