

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada

ACERCA DEL TEST:

Ensayo que identifica variantes genómicas en cientos de genes relacionados con el cáncer.

RESULTADOS PACIENTE	TIPO DE TUMOR: LUNG ADENOCARCINOMA
4 genes encontrados y 12 variantes	Variantes genómicas identificadas:
9 terapias aprobadas por FDA	BRCA2 p.Q1037* - p.S1632Rfs*4 - p.F1634Lfs*5 - p.K1636Mfs*3 - p.W2990* - p.P3039_3D - p.Y3092* - p.L3093Rfs*16
5 terapias aprobadas por NCCN	PIK3CA p.P17_P18insHSS
6 ensayos clínicos	TSC1 p.D650Yfs*61
	TSC2 p.Q1284Pfs*38 - p.Q1286Sfs*39
	Otros genes relevantes:
	NRAS, PTEN, KRAS, AKT1, TP53, BRCA1, ALK, PDGFRA, KIT, EGFR, PTCH1, ARID1A, CSDE1, ETRFR1, BRAF

TERAPIAS APROBADAS		
GEN / VARIANTE(S)	PRINCIPIO ACTIVO APROBADO POR LA FDA	PRINCIPIO ACTIVO APROBADO POR NCCN
BRCA2 p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039_3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16	Abiraterona ✓ Bevacizumab ✓ Enzalutamida ✓ Niraparib ✓ Olaparib ✓ Prednisona ✓ Rucaparib Talazoparib ✓	Niraparib ✓ Olaparib ✓ Rucaparib
PIK3CA p.P17_P18insHSS	Fulvestrant ✓ Inavolisib Palbociclib ✓	Alpelisib ✓ Capivasertib ✓ Fulvestrant ✓
TSC1 p.D650Yfs*61	Everolimus ✓	Ninguna
TSC2 p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39	Everolimus ✓	Ninguna

Nota: El símbolo ✓ indica que el principio activo está disponible en Chile. Esta información fue obtenida del Sistema de Consulta de Productos Registrados del Instituto de Salud Pública de Chile. Fuente: Sistema de Consulta de Productos Registrados - ISP Chile.

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



PRINCIPIOS ACTIVOS Y GENES

PRINCIPIO ACTIVO	DESCRIPCIÓN
● Abiraterona	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none"> BRCA2 - p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39 <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none"> Abatero Comprimidos 250 Mg Abatero R Comprimidos Recubiertos 250 Mg (Abiraterona Acetato) Abatero R Comprimidos Recubiertos 500 Mg (Abiraterona Acetato) Abirand Comprimidos 250 Mg Abiraterona Acetato Comprimidos Recubiertos 250 Mg Abiraterona Acetato Comprimidos Recubiertos 500 Mg Abiratral Comprimidos 250 Mg (Abiraterona Acetato) Abiravitae Comprimidos 250 Mg (Abiraterona) Bitera Tuteur Comprimidos 250 Mg (Abiraterona Acetato) Brinoqua Comprimidos Recubiertos 250 Mg (Abiraterona Acetato) Matiz Comprimidos 250 Mg Protiga Comprimidos 250 Mg Protiga Comprimidos Recubiertos 500 Mg (Acetato De Abiraterona) Tebira Comprimidos Recubiertos 250 Mg (Abiraterona Acetato) Tebira Comprimidos Recubiertos 500 Mg (Abiraterona Acetato) Teronred Comprimidos Recubiertos 250 Mg (Abiraterona Acetato) Teronred Comprimidos Recubiertos 500 Mg (Abiraterona Acetato) Zytiga Comprimidos 250 Mg (Acetato De Abiraterona) Zytiga Comprimidos Recubiertos 500 Mg (Acetato De Abiraterona) Zyvalix Comprimidos 250 Mg (Abiraterona Acetato) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none"> Seven Pharma Chile S.p.a. Msn Labs Chile S.p.a. Alembic Pharmaceuticals S.p.a. Exeltis Chile S.p.a. Megalabs Chile S.a. Galenicum Health Chile S.p.a. Askeny Chile S.p.a. Sandoz Chile S.p.a. Eurofarma Chile Spa Synthon Chile Ltda. Kampar S.a. Dr. Reddys Laboratories Chile S.p.a. Dr. Reddy's Laboratories Chile S.p.a. Johnson & Johnson De Chile S.a. Laboratorio Lkm Chile S.p.a.

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



PRINCIPIO ACTIVO	DESCRIPCIÓN
● Alpelisib	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">PIK3CA - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Piqray Comprimidos Recubiertos 150 MgPiqray Comprimidos Recubiertos 250 Mg <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Novartis Chile S.a.
● Bevacizumab	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">BRCA2 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Abxeda Concentrado Para Solución Para Perfusión 100 Mg/4 MI (Bovacizumab)Abxeda Concentrado Para Solución Para Perfusión 400 Mg/16 MI (Bovacizumab)Avastin Concentrado Para Solución Para Infusión 100 Mg/4 MI (Bovacizumab)Avastin Concentrado Para Solución Para Infusión 400 Mg/16 MI (Bovacizumab)Krabeva Concentrado Para Solución Para Perfusión 100 Mg/4 MI (Bovacizumab)Krabeva Concentrado Para Solución Para Perfusión 400 Mg/16 MI (Bovacizumab)Zirabev Concentrado Para Solución Para Perfusión 100 Mg/4 MI (Bovacizumab) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Laboratorios Recalcine S.a.Roche Chile Ltda.Instituto Sanitas S.a.Pfizer Chile S.a.
● Capivasertib	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">PIK3CA - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Truqap Comprimidos Recubiertos 160 Mg (Capivasertib)Truqap Comprimidos Recubiertos 200 Mg (Capivasertib) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Astrazeneca S.a.

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



PRINCIPIO ACTIVO	DESCRIPCIÓN
● Enzalutamida	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">BRCA2 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Enzavita[®] Cápsulas Blandas 40 Mg (Enzalutamida)Tuprocye Cápsulas Blandas 40 Mg (Enzalutamida)Xalut Cápsulas Blandas 40 Mg (Enzalutamida)Xtandi Cápsulas Blandas 40 Mg (Enzalutamida) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Galenicum Health Chile S.p.a.Dr. Reddy's Laboratories Chile S.p.a.Megalabs Chile S.a.Tecnofarma S.a.
● Everolimus	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">TSC1 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i>TSC2 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Afinitor Comprimidos 10 Mg (Everolimus)Afinitor Comprimidos 5 Mg (Everolimus)Certican Comprimidos 0,25 Mg (Everolimus)Certican Comprimidos 0,5 Mg (Everolimus)Certican Comprimidos 0,75 Mg (Everolimus)Evescend Comprimidos 0,25 Mg (Everolimus)Evescend Comprimidos 0,5 Mg (Everolimus)Evescend Comprimidos 0,75 Mg (Everolimus)Lysenda Comprimidos 10 Mg (Everolimus)Lysenda Comprimidos 5 Mg (Everolimus)Xilcator Comprimidos 10 Mg (Everolimus)Xilcator Comprimidos 5 Mg (Everolimus)Zeoxtréd Comprimidos 10 Mg (Everolimus)Zeoxtréd Comprimidos 5 Mg (Everolimus) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Novartis Chile S.a.Ascend Laboratories S.p.a.Synthon Chile Ltda.Askeny Chile S.p.a.Dr. Reddy's Laboratories Chile S.p.a.

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



PRINCIPIO ACTIVO	DESCRIPCIÓN
● Fulvestrant	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">PIK3CA - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Ambiful Solución Inyectable 250 Mg/5 MI (Fulvestrant)Atonox Solución Inyectable 250 Mg/ 5 MI (Fulvestrant)Faslodex Solución Inyectable 250 Mg/5 MIFulvestrant Solución Inyectable 250 Mg/ 5 MIFulvestrant Solución Inyectable 250 Mg/5 MIKemflud Solución Inyectable 250 Mg/5 MI (Fulvestrant)Phalvaxred Solución Inyectable 250 Mg / 5 MI (Fulvestrant) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Laboratorio Celnova Chile S.p.a.Exeltis Chile S.p.a.Astrazeneca S.a.Sandoz Chile S.p.a.Seven Pharma Chile S.p.a.Alembic Pharmaceuticals S.p.a.Laboratorio Lkm Chile S.p.a.Kampar S.a.Laboratorio Kemex Chile Ltda.Dr. Reddys Laboratories Chile S.p.a.
● Niraparib	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">BRCA2 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Zejula Comprimidos Recubiertos 100 Mg (Niraparib) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Glaxosmithkline Chile Farmacéutica Ltda.
● Olaparib	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">BRCA2 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Lynparza Comprimidos Recubiertos 100 Mg (Olaparib)Lynparza Comprimidos Recubiertos 150 Mg (Olaparib) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Astrazeneca S.a.

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



PRINCIPIO ACTIVO	DESCRIPCIÓN
● Palbociclib	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">PIK3CA - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Bapocil Cápsulas 100 Mg (Palbociclib)Bapocil Cápsulas 125 Mg (Palbociclib)Bapocil Cápsulas 75 Mg (Palbociclib)Ibrance Comprimidos Recubiertos 100 Mg (Palbociclib)Ibrance Comprimidos Recubiertos 125 Mg (Palbociclib)Ibrance Comprimidos Recubiertos 75 Mg (Palbociclib)Idelya Comprimidos Recubiertos 100 Mg (Palbociclib)Idelya Comprimidos Recubiertos 125 Mg (Palbociclib)Idelya Comprimidos Recubiertos 75 Mg (Palbociclib)Palbociclib Capsulas 100 MgPalbociclib Cápsulas 100 MgPalbociclib Capsulas 125 MgPalbociclib Cápsulas 125 MgPalbociclib Capsulas 75 MgPalbociclib Cápsulas 75 MgPariterib Capsulas 100 Mg (Palbociclib)Pariterib Capsulas 125 Mg (Palbociclib)Pariterib Capsulas 75 Mg (Palbociclib)Pazib Cápsulas 100 Mg (Palbociclib)Pazib Cápsulas 125 MgPazib Cápsulas 75 Mg (Palbociclib) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Laboratorio Lkm Chile S.p.a.Pfizer Chile S.a.Synthon Chile Ltda.Laboratorios Elea Chile S.p.a.Msn Labs Chile S.p.a.Alembic Pharmaceuticals S.p.a.Askeny Chile S.p.a.Seven Pharma Chile S.p.a.

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



PRINCIPIO ACTIVO	DESCRIPCIÓN
● Prednisona	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">BRCA2 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Bersen Comprimidos 20 MgBersen Comprimidos 5 MgBersen Suspensión Oral 10 Mg/5 MIBersen Suspensión Oral 20 Mg/5 MICortiprex Comprimidos 5 MgCortiprex Comprimidos Recubiertos 20 MgCortiprex Suspensión Oral 20 Mg/5 MIPrednisona Comprimidos 20 MgPrednisona Comprimidos 5 MgPrednisona Comprimidos Recubiertos 20 MgPrednisona Suspensión Oral 20 Mg/ 5 MIPrednisona Suspensión Oral 20 Mg/5 MIProcion Comprimidos 20 MgProción Suspensión Oral 20 Mg/5ml (Prednisona) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Laboratorio Pasteur S.a.Laboratorio Chile S.a.Laboratorio Hospifarma Chile Ltda.Mintlab Co. S.a.Eurofarma Chile Spa
● Talazoparib	<p>Gen(es) / Variante(s):</p> <ul style="list-style-type: none">BRCA2 - <i>p.Q1037* p.S1632Rfs*4 p.F1634Lfs*5 p.K1636Mfs*3 p.W2990* p.P3039%3D p.Y3092* p.L3093Rfs*16 - p.P17_P18insHSS - p.D650Yfs*61 - p.Q1284Pfs*38 p.Q1286Sfs*39</i> <p>Fármaco(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Talzenna Cápsulas 0,1 Mg (Talazoparib)Talzenna Cápsulas 0,25 Mg (Talazoparib)Talzenna Cápsulas 1 Mg (Talazoparib) <p>Empresa(s):</p> <ul style="list-style-type: none">Pfizer Chile S.a.

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



VARIANTES GENÓMICAS

GEN	INTERPRETACIÓN
<ul style="list-style-type: none">● BRCA2 <i>p.F1634Lfs*5</i> (1) <i>p.K1636Mfs*3</i> (2) <i>p.L3093Rfs*16</i> (3) <i>p.P3039%3D</i> (4) <i>p.Q1037*</i> (5) <i>p.S1632Rfs*4</i> (6) <i>p.W2990*</i> (7) <i>p.Y3092*</i> (8)	<p>Tipo:</p> <ul style="list-style-type: none">● Mutación por cambio del marco de lectura (1, 3, 6)● Ganancia de codón de paro, Mutación por cambio del marco de lectura (2, 8)● Mutación en región de empalme, Variante sinónima (4)● Ganancia de codón de paro (5, 7) <p>Impacto funcional:</p> <ul style="list-style-type: none">● Alto (1, 2, 3, 5, 6, 7, 8)● Bajo (4) <p>Significancia clínica:</p> <ul style="list-style-type: none">● Patógeno (4, 5, 7) <p>Descripción: Las mutaciones truncantes del Brca2 pueden producir varias formas de proteínas del Brca2 truncadas en el extremo C. Los dominios proteicos que se eliminan en las mutaciones que truncan el Brca2 incluyen el de unión al ADN C-terminal, la señal de localización nuclear y el sitio de fosforilación del Cdk2, este último que se une al Rad51 (Pmid: 20878484, 24312913). Los estudios experimentales han demostrado que las mutaciones truncantes alteran la localización nuclear del Brca2, que es esencial para el funcionamiento normal del Brca2 (Pmid: 10570174). El Brca2 es esencial para mantener la integridad de la recombinación homóloga durante la respuesta al daño del ADN (Pmid: 11239455). La inactivación o el truncamiento de las mutaciones de este gen se asocian con un aumento significativo del riesgo de padecer cáncer de mama, ovario, próstata o páncreas durante toda la vida (Pmid: 22193408).</p>
<ul style="list-style-type: none">● PIK3CA <i>p.P17_P18insHSS</i> (1)	<p>Tipo:</p> <ul style="list-style-type: none">● Inserción en marco de lectura (1) <p>Impacto funcional:</p> <ul style="list-style-type: none">● Moderado (1) <p>Significancia clínica:</p> <ul style="list-style-type: none">● Sin información <p>Descripción: Sin información</p>

Muestra:
CC001BTUCH
Enfermedad:
Cáncer de Pulmón

Folio:
00000001
Tipo de muestra:
Somática

Fecha:
16/04/2025
Secuenciación:
No reportada



GEN	INTERPRETACIÓN
<ul style="list-style-type: none">● TSC1 <p><i>p.D650Yfs*61 (1)</i></p>	<p>Tipo:</p> <ul style="list-style-type: none">● Mutación por cambio del marco de lectura (1) <p>Impacto funcional:</p> <ul style="list-style-type: none">● Alto (1) <p>Significancia clínica:</p> <ul style="list-style-type: none">● Sin información <p>Descripción: El truncamiento de las mutaciones del Tsc1 conduce a la pérdida de la función proteica. Estas alteraciones afectan a la capacidad del Tsc1 para actuar como andamiaje molecular para el Tsc2 y el Tbc1d7 en la formación del complejo Tsc. Esto interrumpe la función y/o la localización subcelular del complejo y evita que inhiba la vía motora a través de interacciones con Rheb (Pmid: 23485365, 20301399), lo que conduce a la activación constitutiva de la vía motora y a un fenotipo oncogénico (Pmid: 24529379).</p>
<ul style="list-style-type: none">● TSC2 <p><i>p.Q1284Pfs*38 (1)</i> <i>p.Q1286Sfs*39 (2)</i></p>	<p>Tipo:</p> <ul style="list-style-type: none">● Mutación por cambio del marco de lectura (1, 2) <p>Impacto funcional:</p> <ul style="list-style-type: none">● Alto (1, 2) <p>Significancia clínica:</p> <ul style="list-style-type: none">● Sin información <p>Descripción: El truncamiento de las mutaciones en el Tsc2 resulta invariablemente en la pérdida de su dominio de la proteína activadora de la Gtpasa en el extremo C-terminal (Gap). En ausencia de actividad de Gap, es probable que el Tsc2 no pueda inhibir el Rheb, incluso si los otros dos miembros (Tsc1 y Tbc1d7) del complejo Tsc están intactos, lo que puede provocar la activación constitutiva de la vía motora (Pmid: 14729330, 24529379), de acuerdo con el papel oncogénico de estas mutaciones. Las células sin Tsc2 muestran una activación constitutiva de la vía motora y son sensibles al inhibidor motor, la rapamicina (Pmid: 14561707, 25724664).</p>

Nota: Los números entre paréntesis indican la variante genómica asociada. Por ejemplo, un número (1) en la columna 'INTERPRETACIÓN' corresponde a la variante identificada como (1) en la columna 'GEN'. Esto ayuda a asociar variantes genómicas con sus respectivos impactos funcionales, significancia clínica y tipo.