

Panel de tumores solidos

El panel de tumores sólidos con un total de **149 genes**, proporciona la secuenciación completa de 106 genes seleccionados relacionados con el cáncer, así como el análisis de puntos críticos en regiones relevantes en 43 genes adicionales. Detecta **más de 5,000 variantes oncogénicas** validadas e incluye las últimas variantes con evidencia para ser asociadas con decisiones de tratamiento en tumores sólidos. El panel cubre más de 25 variantes genéticas con terapias dirigidas según las guías de la FDA y la NCCN así como muchas otras que se están investigando actualmente en ensayos clínicos.¹ Además, también se detectan las variantes somáticas que tienen impacto en el pronóstico del tumor o sobre la eficacia de la terapia antitumoral estándar

Genes incluidos: 149

Cobertura de regiones codificantes completas para:

ABL1, AKT1, AKT2, AKT3, APC, AR, ARID1A, ASXL1, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CHEK1, CHEK2, CREBBP, CSF1R, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, EZH2, FANCA, FANCD2, FANCD2, FANCI, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, KDR, KEAP1, KIT, KMT2A, KMT2C, KMT2D, KRAS, MAO2K1, MAP2K2, MEN1, MET, MLH1, MPL, MRE11, MSH2, MSH6, MTOR, NBN, NF1, NF2, NFE2L2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRAS, NTRK3, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLE, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RBM10, RET, RIT1, RNF43, SETD2, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMO, SPOP, SRC, STK11, TP53, TSC1, TSC2, TSHR, VHL con regiones intrónicas flanqueantes de +/- 2 pb

Análisis de hotspot dirigido a regiones relevantes asociadas al cáncer para los siguientes genes:

ALK, ARAF, AXL, BTK,- CBL, CCND1, CDK6, ERCC2, ESR1, FLT3, FOXL2, GATA2, H3-3A, H3C2, JAK1, JAK2, JAK3, KNSTRN, MAGOH, MAP2K4, MAPK1, MAX, MDM4, MED12, MYC, MYCN, MYD88, NTRK1, NTRK2,

PDGFRB, PIK3CB, PPP2R1A, RAC1, RAF1, RHEB, RHOA, ROS1, SF3B1, STAT3, TERT, TOP1, U2AF1, XPO1

COBERTURA:

≥ 97,0% de las regiones objetivo cubiertas a ≥ 200 x

Cobertura de profundidad media ≥ 1000 x

TIPO DE VARIANTES

Sensibilidad SNV e InDels (≤ 50 pb)* > 97.2 %

Precisión de > 96.2 %

Especificidad de ≥ 99,9% garantizada para todas las variantes informadas.

Variantes con baja calidad y / o cigosidad poco clara se confirman mediante métodos ortogonales

BIOMARCADOR	MECANISMO	NIVEL DE EVIDENCIA / GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA
ABL1 (T315I)	Inhibidor de BCR-ABL de tercera generación e inhibidor de Pan-TK	FDA
BRAF (V600E)	Inhibidor de BRAF	FDA
BRAF (V600E,V600K)	Inhibidor de BRAF; inhibidor de MEK	FDA
BRAF (V600E,V600K)	Inhibidor de MEK	FDA
BRAF (V600E)	Inhibidor de BRAF	FDA
BRAF (V600E,V600K)	Inhibidor de BRAF; inhibidor de MEK	FDA
BRCA1 mutaciones oncogénicas (gen completo cubierto)	Inhibidor de PARP	FDA
BRCA2 mutaciones oncogénicas (gen completo cubierto)	Inhibidor de PARP	FDA
EGFR deleciones del exón 19	Inhibidor de ERBB2 e inhibidor de EGFR de 2.a generación	FDA
EGFR (L858R,L861Q,G719A,G719S,G719C,G719D,L747S,S768I,L861P,L861Q,L861R)	Inhibidor de ERBB2 e inhibidor de EGFR de 2.a generación	FDA
EGFR deleciones del exón 19	Inhibidor de EGFR de primera generación	FDA
EGFR (L858R)	Inhibidor de EGFR de primera generación	FDA
EGFR deleciones del exón 19	Inhibidor de EGFR de primera generación	FDA
EGFR (L858R,L861Q,G719A,G719S,G719C,G719D,L747S,S768I,L861P,L861Q,L861R)	Inhibidor de EGFR de primera generación	FDA
EGFR (T790M)	Inhibidor de EGFR de tercera generación	FDA
JAK2 (V617F)	Inhibidor de JAK	FDA
KIT mutación en el exón 9,11,13,14 o 17	Inhibidor de BCR-ABL de primera generación e inhibidor de KIT	FDA
KIT mutación en el exón 9,11,13,14 o 17	Inhibidor de pan-quinasa	FDA
KIT mutación en el exón 9,11,13,14 o 17	Inhibidor de Pan-TK	FDA
PTCH1 mutaciones oncogénicas (gen completo cubierto)	Inhibidor de SHH	FDA
RET (618,620,634,768,791,891,918,C634W,M918T)	Inhibidor de Pan-TK	FDA
TSC1 mutaciones oncogénicas (gen completo cubierto)	Inhibidor de MTOR	FDA
TSC1 mutaciones oncogénicas (gen completo cubierto)	Inhibidor de MTOR	FDA
TSC2 mutaciones oncogénicas (gen completo cubierto)	Inhibidor de MTOR	FDA
ABL1 (T315A,F317L,F317V,F317I,F317C,F317I,Y253H,E255K,E255V,F359V,F359C,F359I)	Inhibidor de BCR-ABL de tercera generación	NCCN
ABL1 (F359V,F359C,F359I,Y253H,E255K,E255V)	Inhibidor de BCR-ABL de segunda generación	NCCN
ABL1 (T315A,F317L,F317V,F317I,F317C,V299L)	Inhibidor de BCR-ABL de segunda generación	NCCN

ABL1 (T315I)	Inhibidor de BCR-ABL de tercera generación e inhibidor de Pan-TK	NCCN
BRAF (V600D,V600K,V600M,V600G,V600R)	Inhibidor de BRAF	NCCN
BRAF (V600E,V600D,V600K,V600M,V600G,V600R)	Inhibidor de BRAF	NCCN
EGFR (L861Q,G719A,G719S,G719C,G719D,L747S,S768I,L861P,L861Q,L861R)	Inhibidor de ERBB2 e inhibidor de EGFR de 2.a generación	NCCN
EGFR (L858R,L861,G719,S768I)	Inhibidor de EGFR de primera generación	NCCN
EGFR (L861Q,G719A,G719S,G719C,G719D,L747S,S768I,L861P,L861Q,L861R)	Inhibidor de EGFR de primera generación	NCCN
KIT mutación en el exón 9,11,13,14 o 17	Inhibidor de BCR-ABL de primera generación e inhibidor de KIT	NCCN
PDGFRA delección inframarcador (I843)	Inhibidor de BCR-ABL de primera generación e inhibidor de KIT	NCCN
PDGFRA (552-596,631-668,814-854)	Inhibidor de BCR-ABL de primera generación e inhibidor de KIT	NCCN
PDGFRA (552-596,631-668,814-854)	Inhibidor de pan-quinasa	NCCN
PDGFRA (552-596,631-668,814-854)	Inhibidor de Pan-TK	NCCN