

Solid Tumor Panel



Proporcionando conocimiento para combatir el cáncer

El cáncer es una enfermedad genética en la que mutaciones heredadas (germinales) o nuevas (somáticas) provocan un crecimiento descontrolado de células tumorales en el cuerpo. Las mutaciones somáticas son modificaciones genéticas adquiridas que pueden afectar cualquier tipo de célula del cuerpo, excepto las células germinales. Las mutaciones somáticas a menudo también consisten en “mutaciones conductoras” conocidas, que pueden ser sensibles a tratamientos altamente específicos y eficientes. Por lo tanto, el conocimiento de esas mutaciones en las células tumorales puede identificar opciones adicionales de tratamiento.

Hemos diseñado una prueba de secuenciación que cubre tales dianas terapéuticas en tumores sólidos. Nuestro Solid Tumor Panel incluye la secuenciación de 106 genes seleccionados relacionados al cáncer, así como el análisis de puntos críticos relevantes en 43 genes más. Detecta más de 5,000 variantes oncogénicas validadas, e incluye las últimas variantes basadas en evidencia 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.

Nuestro panel de tumores sólidos puede proporcionar un mejor entendimiento del comportamiento del tumor, así como su probabilidad de responder a un tratamiento, permitiendo el manejo personalizado del paciente, lo que con frecuencia conduce a un mejor resultado o reduce los efectos adversos.

¹<https://doi.org/10.1101/140475>

¿Quién debería considerar nuestro Panel de tumores sólidos?

Médicos que buscan en sus pacientes la identificación genética de variantes oncogénicas en tumores sólidos así como nuevas opciones terapéuticas:

- Con formas de cáncer agresivas, avanzadas o con metástasis
- Cuando el tratamiento de primera línea ha fallado
- Con opciones de tratamiento limitadas o efectos secundarios relevantes con el tratamiento estándar

¿A qué tipos de cáncer se dirige nuestro panel de tumores sólidos?

El Panel de tumores sólidos se dirige a más de 100 tipos diferentes de cánceres somáticos, que incluyen:

- | | | | |
|----------------------------|----------------------------|---------------|--------------|
| • Adrenal | • Colon | • Hepático | • Próstata |
| • Tracto biliar | • Endometrial | • Pulmonar | • Renal |
| • Médula ósea | • Esofágico | • Linfomas | • Piel |
| • Mama | • Estroma gastrointestinal | • Ovárico | • Testicular |
| • Sistema nervioso central | • Glioma | • Pancreático | • Tiroideo |

¿Cuáles son los beneficios de nuestro Solid Tumor Panel?

- Identifica las variantes oncogénicas mediante la secuenciación profunda de genes clave para el cáncer
- Detecta variantes clínicamente relevantes que se vinculan a nuevas opciones de tratamiento
- Guía hacia la mejor estrategia terapéutica para cada paciente, mejor eficacia y mínimos efectos adversos
- Ahorra tiempo valioso analizando en paralelo una gran cantidad de genes potencialmente relevantes

Características claves del panel

CATEGORÍA	CARACTERÍSTICAS
COBERTURA	> 97% de las regiones blanco cubiertas a $\geq 200\times$
ESPECIFICIDAD	> 99.9% para todas las variantes reportadas
MÉTODO	Secuenciación de Siguiete Generación (NGS) enriquecida con sondas de captura
SENSIBILIDAD	Detección de variantes de un solo nucleótido (SNV) con hasta 5% de frecuencia alélica
REPORTE	Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas se informan siguiendo las recomendaciones de las guías de clasificación de la ACMG. Además, estas variantes se informan de acuerdo con su capacidad de acción en el Nivel ¹ (importancia clínica fuerte) o Nivel 2 (importancia clínica potencial) siguiendo las recomendaciones de AMP ²
MATERIAL SOLICITADO	Bloques o secciones de tejido parafinado (FFPE) ³ o tejido tumoral fresco
ENTREGA DE RESULTADOS	10 días hábiles

² <https://doi.org/10.1016/j.jmoldx.2016.10.002>

³ Bloque embebido en parafina fijada con formalina (FFPE) ó ≥ 10 secciones de 10 μm de espesor con portaobjeto de control

Genes incluidos

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, FANCI, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, KDR, KEAP1, KIT, KMT2A, KMT2C, KMT2D, KRAS, MAP2K1, 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 +/- 2 pb flanqueando las regiones intrónicas

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

CONTACTO Y ATENCIÓN AL CLIENTE

Teléfono: +49 (0)381 80 113-416 Email: customer.support@centogene.com
Fax: +49 (0)381 80 113-401 www.centogene.com

CLIA #99D2049715

