

Myeloid Tumor Panel

The Targeted Approach to Detecting
Myeloid Malignancies

HOJA DE PRODUCTO

Myeloid Tumor Panel

Análisis de Mutaciones Somáticas

Los tumores mieloides representan el cuarto cáncer más frecuente en los países desarrollados. La mayoría de los tumores mieloides contienen un gran número de mutaciones somáticas, que contribuyen significativamente a la patogénesis, progresión y pronóstico de las neoplasias mieloides. La secuenciación e identificación de las variantes genéticas puede proporcionar información valiosa para la toma de decisiones de diagnóstico, pronóstico, enfoques terapéuticos y asesoramiento al paciente.

El Myeloid Tumor Panel de CENTOGENE ha sido diseñado para cubrir regiones relevantes dentro de 35 genes que se encuentran mutados con frecuencia en las neoplasias mieloides. Nuestro panel ayuda a los médicos a identificar a los pacientes que tienen menos probabilidades de responder bien al tratamiento convencional, permite la identificación de pacientes que se beneficiarán de las terapias dirigidas a biomarcadores, ayuda a determinar la intensidad de tratamiento que cada paciente debe recibir y permite una rápida identificación de elegibilidad y estratificación de pacientes para ensayos clínicos.

La ventaja de CENTOGENE

- Curado para **proporcionar la información más valiosa** para decisiones de diagnóstico, pronóstico y tratamiento
- El **contenido más actualizado**, incluidos los últimos hallazgos médicos y de nuestro laboratorio
- **Experiencia de clase mundial** y compromiso de por vida con nuestros pacientes
- **Análisis de alta calidad para una interpretación clínica precisa** utilizando herramientas bioinformáticas avanzadas e inteligencia artificial
- **Los mejores hallazgos de su clase**, apoyados por la Bio/Base de datos mas grande del mundo centrada en enfermedades raras. Líder y socio confiable en el diagnóstico de las enfermedades raras

Entidades Cubiertas

Leucemia mieloide aguda (LMA), Leucemia mieloide crónica (LMC), Síndrome mielodisplásico (MDS), Neoplasias mieloproliferativas (MPN), leucemia mielomonocítica crónica (LMMC) y leucemia mielomonocítica juvenil (LMMJ)

Características Clave y Rendimiento

COBERTURA

- $\geq 97,0\%$ de las regiones objetivo cubiertas a $\geq 200 \times$
- Cobertura de profundidad media $\geq 1000 \times$
- 1.8 - 2 Gb de datos de secuenciación generados para cada paciente

TIPO DE VARIANTES

- Sensibilidad
SNV e InDels (≤ 50 pb) $> 99,7\%$
- Precisión de $> 99,7\%$
- Especificidad de $\geq 99,9\%$ garantizada para todas las variantes informadas. Variantes con baja calidad y / o cigosidad poco clara se confirman mediante métodos ortogonales*

REPORTE

Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas se reportan 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 (gran importancia clínica) o el Nivel 2 (importancia clínica potencial), siguiendo los estándares y directrices para la interpretación y notificación de variantes de secuencia en el cáncer**

MATERIAL SOLICITADO

$\geq 1 \mu\text{g}$ de ADN o 1 ml de médula ósea o 1 ml de sangre o 1 tarjeta de papel filtro (CentoCard®)

ENTREGA DE RESULTADOS

10 días hábiles

SNVs: variantes de un solo nucleótido; InDels: pequeñas inserciones / deleciones

* Las variantes con baja calidad y / o cigosidad poco clara se confirman mediante métodos ortogonales., i.e.: SNVs e InDels por secuenciación de Sanger; CNVs por ligadura múltiple dependiente amplificación de sonda (MPLA), reacción cuantitativa en cadena de la polimerasa

** Li et al. 2017, PMID: 27993330

GEN	FENOTIPOS SOMÁTICOS ASOCIADOS	RELEVANCIA ¹⁻³	GEN ALTERADO ⁴
ASXL1	Síndrome mielodisplásico	Relacionado con mal pronóstico en AML (biomarcador predictivo)	18.18%
ATM	Linfoma no Hodgkin de células B, linfoma de células del manto, leucemia prolinfocítica de células T	(Biomarcador predictivo)	2.66%
CBL	leucemia mielomonocítica juvenil	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	2.32%
CDKN2A	Mieloma múltiple, leucemia linfoblástica aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	6.70%
CEBPA	Leucemia mieloide aguda	Mutaciones bialélicas relacionadas con pronóstico favorable (Biomarcador predictivo)	4.03%
CREBBP	Adenocarcinomas de pulmón, adenocarcinomas de colon, leucemia mieloide aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	3.19%
DNMT3A	Leucemia mieloide aguda somática	relacionado con pronóstico adverso (biomarcador predictivo)	19.73%
ETV6	Leucemia mieloide aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	16.81%
EZH2	Síndromes mielodisplásicos, linfoma, cáncer colorrectal, Cáncer endometrial	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	4.22%
FLT3	Leucemia linfoblástica aguda, Leucemia mieloide aguda	Relacionado con supervivencia reducida en linfoblásticos agudos leucemia, (biomarcador predictivo), dirigido por biomarcadores terapia disponible	11.13%
GATA2	Leucemia mieloide aguda	relacionado con pronóstico adverso (biomarcador predictivo)	5.33%
HRAS	Carcinoma folicular de tiroides	(Biomarcador predictivo)	2.28%
IDH1	Glioma	terapia dirigida por biomarcadores disponible (biomarcador predictivo)	7.95%
IDH2	Leucemia mieloide aguda, cáncer de mama, adenocarcinoma de colon, Adenocarcinoma de pulmón, síndromes mielodisplásicos	terapia dirigida por biomarcadores disponible (biomarcador predictivo)	10.50%
JAK2	terapia dirigida por biomarcadores disponible (biomarcador predictivo)	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	3.04%
KIT	Leucemia mieloide aguda, tumores de células germinales	(Biomarcador predictivo)	2.14%
KRAS	Leucemia mieloide aguda, cáncer de vejiga, cáncer de mama, cáncer gástrico, Cáncer de pulmón, carcinoma de páncreas	(Biomarcador predictivo)	3.87%
NF1	Leucemia mielomonocítica juvenil	(Biomarcador predictivo)	7.45%
NOTCH1	Adenocarcinoma de colon, Adenocarcinoma de pulmón, Cáncer de mama	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	2.79%
NPM1	Leucemia mieloide aguda	(Biomarcador predictivo) relacionadas con pronóstico favorable	16.38%
NRAS	Cáncer colorrectal, carcinoma folicular de tiroides	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	9.68%
PDGFRB	Trastorno mieloproliferativo	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	2.13%
PHF6	Leucemia mieloide aguda, adenocarcinoma de pulmón, síndromes mielodisplásicos, Adenocarcinoma endometriode endometrial	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	4.21%
PTPN11	Leucemia mielomonocítica juvenil	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	4.84%
RAD21	Cáncer de mama, adenocarcinoma de pulmón, adenocarcinoma de próstata, Adenocarcinoma de colon, leucemia mieloide aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	2.65%
RUNX1	Leucemia mieloide aguda	(Biomarcador predictivo) relacionado con pronóstico adverso	14.75%
SF3B1	Síndrome mielodisplásico	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	3.34%
SMC1A	Adenocarcinoma de pulmón, adenocarcinoma de endometrio, Adenocarcinoma de colon, leucemia mieloide aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	1.02%
SMC3	Adenocarcinoma de pulmón, adenocarcinoma de colon, leucemia mieloide aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	1.27%
SRSF2	Leucemia mieloide aguda, Síndromes mielodisplásicos, Cáncer de mama, Leucemia mielomonocítica crónica	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	10.38%
STAG2	Adenocarcinoma de pulmón, Carcinoma urotelial de vejiga, Adenocarcinoma de colon, leucemia mieloide aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	5.88%
TET2	Síndrome mielodisplásico	(Biomarcador predictivo)	16.98%
TP53	Cáncer de mama, carcinoma hepatocelular, carcinoma nasofaríngeo, Cáncer de páncreas, osteosarcoma, glioma	(Biomarcador predictivo) relacionado con pronóstico adverso	12.30%
U2AF1	Adenocarcinoma de pulmón, Síndromes mielodisplásicos, Leucemia mieloide aguda	Criterio de elegibilidad para ensayos clínicos	4.63%
WT1	Mesotelioma, tumor de Wilms	(Biomarcador predictivo) relacionado con pronóstico adverso	4.29%

1 <https://www.mycancergenome.org/content/disease/acute-myeloid-leukemia/>

2 World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia (2016)

3 ELN recommendations from an international expert panel (2017)

4 The AACR Project GENIE Consortium. AACR Project GENIE: powering precision medicine through an international consortium. Cancer Discovery. 2017;7(8):818-831.

Versión 8 del conjunto de datos. Este conjunto de datos no representa la totalidad del paisaje genético; véase el documento para más información.