

# Paneles somáticos OrygenDx® en Biopsia Líquida

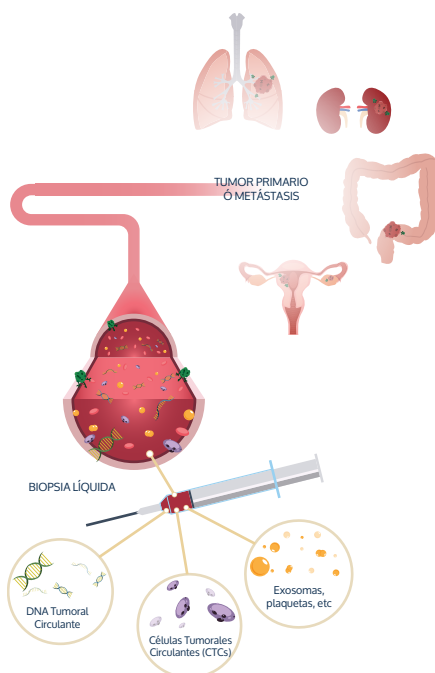


La biopsia líquida es una prueba no invasiva diseñada para detectar el ADN que las células tumorales liberan al torrente sanguíneo durante la muerte celular, lo que representa el perfil genético del tumor del paciente, el cual puede ser estudiado desde una muestra de sangre periférica (para tumores sólidos en varias partes del cuerpo) o desde líquido cefalorraquídeo (para tumores de sistema nervioso central y cerebrales). El uso de biopsia líquida en estudios genómicos y moleculares ha permitido obtener información valiosa sobre la genética del tumor ubicado en lugares de difícil acceso para biopsia quirúrgica, o en los casos de seguimiento al tratamiento donde se busca la disminución del biomarcador tumoral positivo. El análisis del ADN desde el plasma sanguíneo puede revelar la presencia de mutaciones relacionadas a la patología, este tipo de herramientas sirven como pronóstico y para dar seguimiento sobre la presencia o ausencia de mutaciones que puedan afectar la manera como el tumor responde a un medicamento o tratamiento determinado.

## Disponible en dos plataformas

qPCR			
ALK	BRAF	EGFR	KRAS

NGS					
AKT1	ALK	BRAF	EGFR	ERBB2	HRAS
KIT	KRAS	MAP2K1	MET	NRAS	PDGFRA
PIK3CA	PTEN	RET	ROS1	TP53	



## Mutaciones clínicamente accionables incluyendo Inestabilidad Satelital (MSI)

En este panel se analizan >170 variantes genéticas comunes en cáncer y que son clínicamente accionables. Para el estudio de estas variantes no solo se revisa el ADN libre en plasma, sino también el ARN libre en plasma, por lo que se logran identificar de manera óptima las nuevas fusiones genéticas.

Gen	Variantes	Potenciales Implicaciones en el Tratamiento	Gen	Variantes	Potenciales Implicaciones en el Tratamiento
<b>AKT1</b>	E17K	Se puede beneficiar del tratamiento con temsirolimus y everolimus	<b>KIT</b>	K642E, Exon_11 SNVs	Puede beneficiarse del tratamiento con imatinib, nilotinib, sunitinib y sorafenib
<b>ALK</b>	Fusiones: EML4, KIF5B, TFG, STRN	Se puede beneficiar del tratamiento con crizotinib, ceritinib o alectinib	<b>MAP2K1</b>	C121S, P124S, P124L	Puede resultar en recomendaciones para estudios clínicos
	L1196M, G1202R, I1171T/N/S, F1174L/S, E1210K, I151Tins, C1156Y, L1198F, V1190L, D1203N, S1206Y/C, G1269A	Se predice una resistencia a crizotinib. Puede mostrar beneficios con ceritinib, alectinib y brigatinib		<b>MET</b>	CNV
<b>BRAF</b>	V600E, V600K, V600D, V600G, V600M, V600R	Se puede beneficiar del tratamiento con vemurafenib, dabrafenib, vemurafenib + cibimetinib, ó dabrafenib + trametinib	<b>NRAS</b>		Exon14_skipping
	L597R, L597Q, L597S, L597V, D594G, D594V	Puede resultar en recomendaciones para estudios clínicos		G12C, G12R, G12W, G12A, G12D, G12V	Usualmente asociado con un pronóstico desfavorable, incluyendo la resistencia a gefitinib, erlotinib, cetuximab, panitumab
<b>EGFR</b>	L858R, E746_A750del, E746_A750del/ELREA, G719A, G719C, G719S, E746_S752delinsA, A763_Y764insFQEA, K745_A750del, L747_S752del, Exon19_del	Se puede beneficiar del tratamiento con gefitinib, erlotinib ó afatinib		G13C, G13R, G13A, G13D, G13V	Puede beneficiarse del tratamiento con sorafenib
	Exon20_ins	Puede mostrar falta de beneficios clínicos con gefitinib y erlotinib	Q61K, Q61R, Q61L, Q61H, Q61E, Q61P	Usualmente asociado con la resistencia a gefitinib, erlotinib, cetuximab y panitumab pero puede beneficiarse con sorafenib	
	T790M	Puede beneficiarse del tratamiento con osimertinib si fue antes tratado con EGFR-TKIs de 1ra o 2da generación			
	C797S	Puede mostrar resistencia adquirida a osimertinib	<b>PIK3CA</b>	E542K, E545K, H1047R	Puede beneficiarse del tratamiento con temsirolimus y everolimus
	CNV	Puede beneficiarse del tratamiento con gefitinib, erlotinib ó afatinib	<b>PDGFRA</b>	D842V	Usualmente asociado con la resistencia a imatinib y sunitinib
<b>ERBB2</b>	Exon20_ins, G776L, G776_777insVC	Puede beneficiarse del tratamiento con trastuzumab y afatinib	<b>PTEN</b>	R130, R130G, R130Q, R130P, R130L, R233, K267, T319	Puede resultar en recomendaciones para estudios clínicos
	CNV	Puede beneficiarse del tratamiento con trastuzumab y lapatinib	<b>RET</b>	M918T, C634R, C634Y, C634W	Puede beneficiarse del tratamiento con vandetanib
<b>HRAS</b>	G12R, G12V, G13C, G13R, Q61R	Puede beneficiarse del tratamiento con inhibidores MEK		Fusiones: CCDC6, NCOA4, KIF5B	Puede beneficiarse del tratamiento con vandetanib y cabozantinib
<b>KRAS</b>	G12C, G12V, G12D, G12A, G12R, G12S, G13D, G13C, G13A, G13R, G13S, G13V, K117N, A146P, A146T, A146V, Q61H, Q61K, Q61L, Q61P, Q61R	Usualmente asociado con un pronóstico desfavorable, incluyendo resistencia a gefitinib, erlotinib, cetuximab, panitumab	<b>ROS1</b>	Fusiones: LRIG3, TPM3, EZR, SDC4, GOPC, SLC34A, CD74	Puede beneficiarse del tratamiento con crizotinib
			<b>TP53</b>	R175H, G245S, R248Q, R248W, R249S, R273H, R2473C, R2482W	Puede resultar en recomendaciones para estudios clínicos
			<b>Estatus MSI</b>	Mononucleótidos: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-24 y NR-27	Puede beneficiarse del tratamiento con pembrolizumab y nivolumab

## ¿Cómo ordenar?

**Código CUPS:** 90.8.4.20

**Prueba\*:** Estudio molecular de genes específicos

**Descripción:** Tipo de cáncer que se sospecha, seguido de una breve historia familiar.

\*Pruebas realizadas en el país por el Laboratorio Médico Echavarría - OrygenDx, las cuales están cubiertas por la resolución 3512 de 2019

## Requerimientos de la prueba



### Sangre:

Un tubo de conservación de ADN libre 10 mL, tapa roja



### Tiempo de entrega:

50 días hábiles a partir de la recepción de la muestra en el laboratorio

**No requiere ayuno**

**Se debe adjuntar historia clínica y consentimiento informado del paciente**

**ORYGENDX®**

Alianza:

**Genoma CES**  
Biotechnologies



Laboratorio Médico  
**Echavarría**

## Contáctenos:

Teléfono  
(+57) 4 444-8359  
(+57) 4 444 4343

Dirección  
Carrera 46 # 14 - 165,  
Medellín, Antioquia - Colombia

Website  
OrygenDX.com

Email  
info@orygendx.com