

Paciente: TESTE CURA

Gênero: M

Médico: Sem Solicitação Médica

Tipo de amostra: Saliva | Sangue | Sangue | Bexiga | Articulação | I

Origem: Oncocentro BH

Data de nascimento: 17/12/1950

Idade: 70a 9m 10d

Número de atendimento:

Data de entrada: 27/09/2021 15:41

Liberação:

LAUDO - CONFIDENCIAL

PAINEL SOMÁTICO GS FOCUS COLORRETAL LIQUID

Teste realizado

PAINEL SOMÁTICO GS FOCUS
COLORRETAL LIQUID

Método analítico

Sequenciamento de nova geração – NGS

Material: sangue

Diagnóstico: adenocarcinoma colorretal

Variantes gênicas detectadas e informação complementar com resumo da acionabilidade clínica

Gene	Mutação encontrada	Drogas aprovadas pela ANVISA neste tipo tumoral	Drogas aprovadas em outros tumores ou agências regulatórias internacionais	Drogas contraindicadas neste tipo tumoral
não se aplica	Nenhuma variante detectada	Não se aplica	Não se aplica	Não se aplica

Legenda: ANVISA: Agência Nacional de Vigilância Sanitária

Conclusão

No sequenciamento realizado, não foram detectadas variantes de relevância clínica e/ou biológica.

Informação complementar: Os resultados aqui encontrados devem ser discutidos juntamente com seu médico para a tomada de decisão terapêutica

Informações técnicas: Este teste utiliza a metodologia QIaseq Targeted DNA Panel, uma tecnologia baseada em reação em cadeia da polimerase (PCR) multiplex desenvolvida pela Qiagen, para análise de variantes de nucleotídeo único (SNV) e detecção de inserção/deleção (Indel), utilizando a plataforma de Sequenciamento de Nova Geração (NGS) Illumina NextSeq. Resumidamente, o DNA circulante é extraído a partir de uma amostra de de plasma isolado de sangue total. O cfDNA é fragmentado enzimaticamente, seguindo com o reparo das extremidades, adenilação e ligação de adaptadores. O enriquecimento das regiões de interesse do DNA é realizado a partir reação de PCR. Protocolo realizado de acordo com as informações do fabricante. Os dados do sequenciamento (paired end reads 2x150) são analisados por pipeline de bioinformática e as variantes são analisadas por especialistas treinados na área. Este teste foi validado para detectar variantes SNV e Indel a 0,5% de frequência alélica ou superior em regiões-alvo com cobertura de leitura suficiente (> 100x).

Limitações: Algumas mutações localizadas nos genes analisados podem não ser detectadas por este teste, pois existem regiões do genoma que ainda não são muito bem analisadas devido a características intrínsecas destas regiões

Paciente: TESTE CURA

Gênero: M

Médico: Sem Solicitação Médica

Tipo de amostra: Saliva | Sangue | Sangue | Bexiga | Articulação | I

Origem: Oncocentro BH

Data de nascimento: 17/12/1950

Idade: 70a 9m 10d

Número de atendimento:

Data de entrada: 27/09/2021 15:41

Liberação:

LAUDO - CONFIDENCIAL

genômicas. Além disso, a porcentagem de DNA tumoral circulante pode variar consideravelmente de acordo com o tipo de câncer e estágio da doença, limitando a identificação de variantes. Sugere-se sempre que possível avaliar o perfil molecular em amostras de tecido tumoral. A interpretação dos resultados é baseada na informação disponível na literatura médica atual, refletindo o conhecimento científico no momento em que o laudo foi emitido. Em alguns casos, a classificação e interpretação de algumas variantes genéticas podem mudar na medida em que novas informações científicas são geradas. A análise bioinformática não contempla a análise de *Copy Number Variation* (CNV) como amplificações ou deleções, fusões ou rearranjos gênicos. Por fim, podem ser reportadas variantes em ATM e TP53 que derivam de hematopoiese clonal.

Metodologia desenvolvida e validada *in house*, de acordo com a RDC 302, de 13 de outubro de 2005 - ANVISA, Art.5.5.5.1

Tabela 1: Genes presentes no Painel Somático GS Focus Colorretal Liquid. O * identifica genes de especial interesse para o tipo tumoral em questão.

Gene	Regiões analisadas
AKT1	Éxons 3, 6
ALK	Éxons 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28
ATM	Todos os éxons
BRAF *	Éxons 7, 11, 12, 15, 16
BRCA1	Todos os éxons
BRCA2	Todos os éxons
EGFR	Éxons 4, 6, 7, 12, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 25
ERBB2	Ful éxon
ESR1	Éxon 8
FGFR3	Éxons 3, 6, 7, 8, 9, 14, 15, 16, 18
HRAS	Éxons 2, 3, 4, 5
IDH1	Éxons 3, 4

Gene	Regiões analisadas
IDH2	Éxon 4
KIT	Éxon 2, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 17, 18, 20, 21
KRAS *	Éxons 2, 3, 4, 5
MET	Éxon 14, íntron 14-15
NRAS *	Éxons 2, 3, 4
PALB2	Todos os éxons
PDGFRA	Éxons 3, 4, 5, 7, 10, 12, 13, 14, 15, 18, 19, 23
PIK3CA	Todos os éxons
POLE	Éxons 9, 10, 11, 12, 13, 14, 21, 25
RET	Éxons 10, 11, 13, 14, 15, 16
TP53	Todos os éxons