



ImageSeq+

El panel para diagnóstico molecular más completo en México

ImageSeq+ es el panel de oncogenes más completo de Next Generation Sequencing (NGS) que analiza las regiones de codificación completas de +500 genes y los intrones de 21 genes.

Este panel detecta los cuatro tipos de anomalías genómicas: variación de un solo nucleótido (SNV), inserciones y deleciones (InDels), fusión y variación del número de copias (CNV). Flexible y completo, el panel ImageSeq+ se puede aplicar tanto a muestras de tumores en bloque embebidos en parafina, como 10 laminillas sin teñir.

Este panel se construye de la información científica más actual, del que se incluyen los genes directamente relacionados para el diagnóstico y / o tratamiento de tumores sólidos de acuerdo con las directrices de la Red Nacional Integral del Cáncer (NCCN).

Carga Mutacional del Tumor

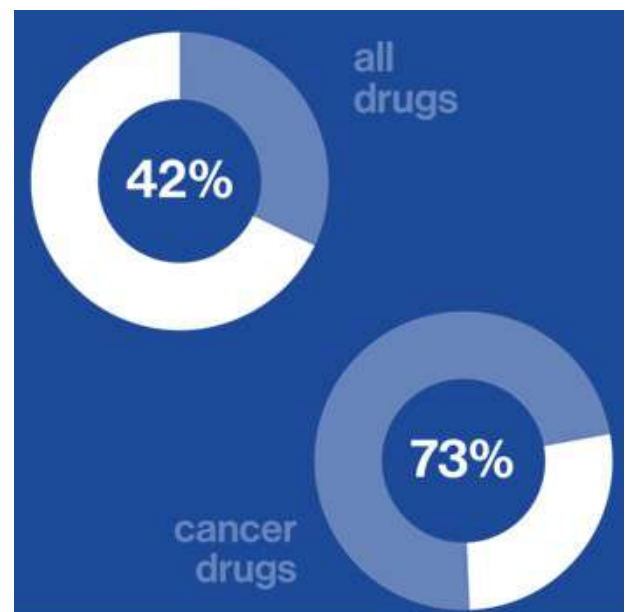
ImageSeq+ determina la carga mutacional del tumor representando el número total mutaciones en determinado tejido.

Este valor ha demostrado gran relevancia debido a que se correlaciona con la eficacia de las inmunoterapias anti-PD-L1 / PD-1 en algunos tipos de tumores.

La TMB se calcula en base a las regiones de secuencia de ADN codificante (CDS) incluidas en el panel ImageSeq+.



Porcentaje de fármacos actualmente en desarrollo con base en el perfil genético del tumor.



ImageSeq+

Inestabilidad Microsatelital

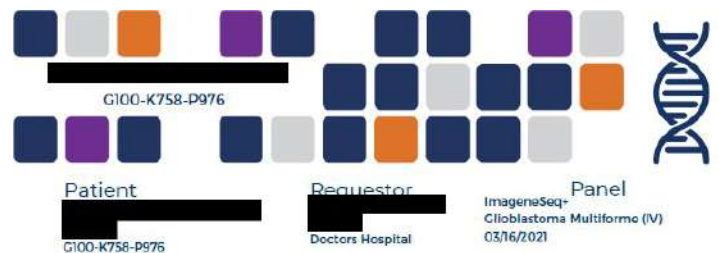
La inestabilidad de microsatélites (MSI) es la condición de la hipermutabilidad genética (predisposición a la mutación) que resulta de una reparación deficiente del ADN mismatch repair (MMR) en los tumores. MSI es un marcador efectivo para el diagnóstico del síndrome de Lynch y la predicción del pronóstico en el tratamiento de ciertos tipos de cáncer.

La MSI también es un biomarcador aprobado para predecir la eficacia de los agentes inmunoterapéuticos anti-PD-L1 / PD-1, incluidos Keytruda y Opdivo en tumores sólidos.

A partir de la comparación entre tejido tumoral / tejido sano y validado por PCR, identificamos 19 de los 43 loci de microsatélites mononucleotídicos cubiertos por longitudes de repetición pueden reflejar fielmente el estado de MSI de las muestras tumorales. Estos 19 loci se definen como el "conjunto de marcadores MSI".

Análisis MSI

Para cada muestra de tumor a analizar el histograma de recuentos de lectura para diferentes longitudes de repetición de cada locus en el conjunto de marcadores MSI se compara con el de la muestra normal emparejada. Para cada muestra de tumor a analizar, el porcentaje de loci inestables en el conjunto de marcadores MSI se calcula como la puntuación MSI



Hallazgos Clínicamente Relevantes

Variantes con Nivel de Evidencia 1

Symbol	Cancer Type	Targeted Drugs	Clinical Significance	Evidence Level
FGFR3-TACC	Carcinoma Urotelial	Erdafitinib	Terapéutico	1A

Variantes con Nivel de Evidencia 2

Symbol	Cancer Type	Targeted Drugs	Clinical Significance	Evidence Level
FGFR3-TACC	Glioblastoma Multiforme	Erdafitinib	Sensible	2D
FGFR3-TACC	Carcinoma adrenal	Erdafitinib	Sensible	2D

Mutational Signatures for Immunotherapy

TMB	MS	MMR
10 mutations/Mb	Stable	Eficiente
<small>Defined low TMB as <math>\leq 5</math>, intermediate TMB as <math>5</math> and <math>< 20</math>, high TMB as <math>\geq 20</math> and <math>< 50</math>, and very high TMB as <math>\geq 50</math> mutations/Mb</small>	0.1379	

Resumen del Reporte ImageSeq+

Los estudios clínicos disponibles en pacientes con GBM de genotipo similar, demuestran disminución de la progresión tumoral, aun después de haber fallado a tratamiento con temozolomide. Esta respuesta también se ha confirmado en otros tumores como carcinomas uroteliales con fusiones FGFR3-TACC, indicando la posibilidad de beneficio terapéutico con erdafitinib en el paciente. alelos normales de IDH1 y IDH2. Como las mutaciones en IDH1/2 se observan en gliomas de bajo grado, este resultado apoya a nivel molecular la observación de un alto grado de anaplasia celular que se observó histológicamente. En conjunto, el patrón genético descrito es concluyente con un diagnóstico molecular de glioblastoma multiforme tipo RTKII, según la clasificación WHO-2016. La mutación en PTEN confiere mal pronóstico en GBM-RTKII.

Los resultados se enlistan en un reporte breve y conciso, alineado al diagnóstico histopatológico que incluye subclasificación molecular, genes de resistencia y terapias dirigidas recomendadas, así como susceptibilidad a inmunoterapia.