

BITGENIA

Onco Panel



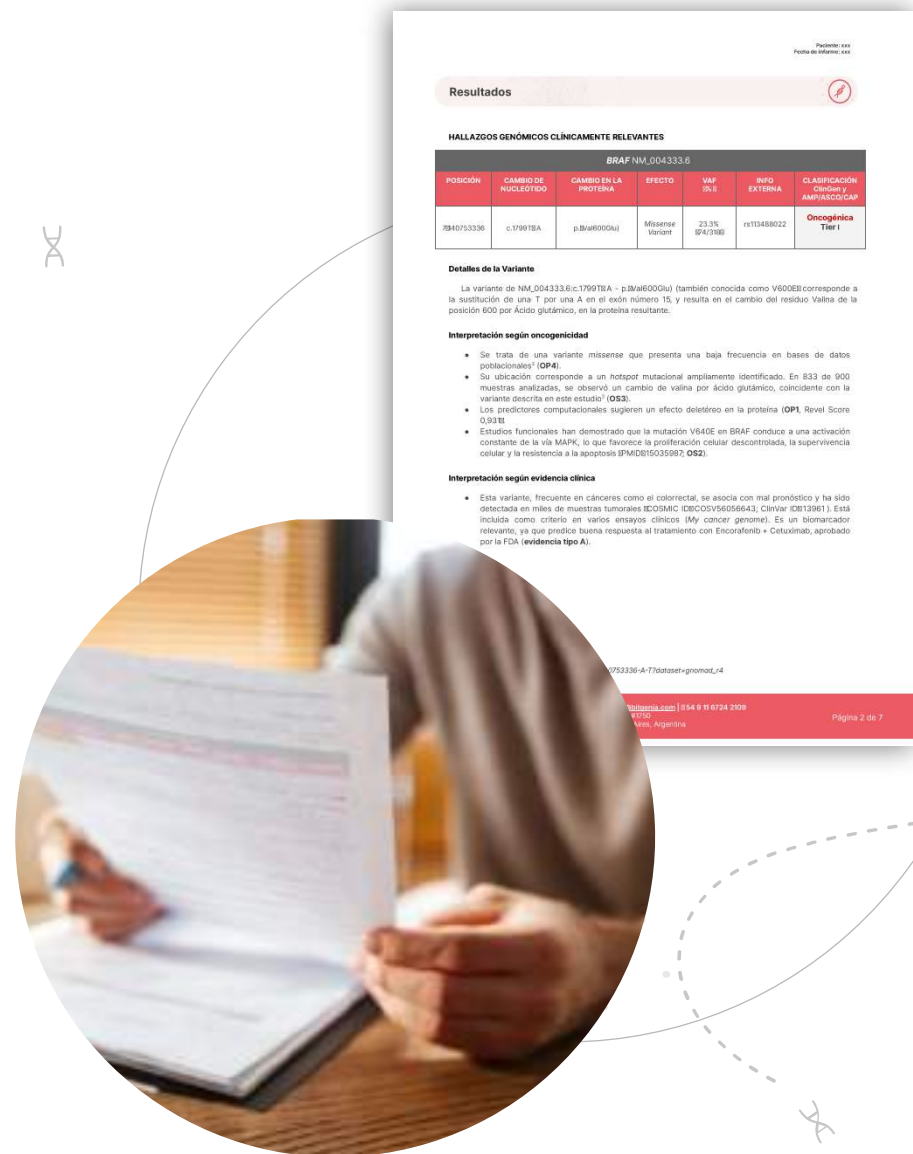
**Un servicio integral
para la toma
de decisiones**

En Bitgenia desarrollamos Onco Panel, a través de nuestra plataforma de análisis genómico ofrecemos el estudio genómico integral de tumores sólidos.

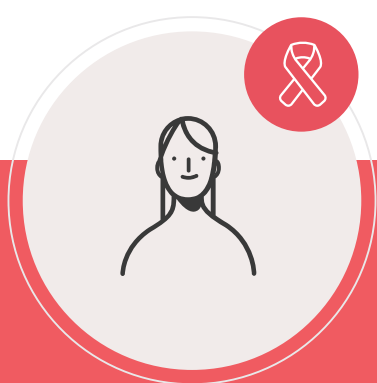
Mediante tecnología de Secuenciación Masiva en Paralelo, analizamos simultáneamente 523 genes asociados a diferentes tipos de cáncer y las regiones de fusión de 50 genes, a partir de una única muestra tumoral.

El estudio identifica las principales alteraciones genómicas, incluyendo **SNV**, **Indel**, **CNV**, **fusiones génicas**, **carga mutacional tumoral (TMB)**, **Deficiencia de Recombinación Homóloga (HRD)** e **inestabilidad de microsatélites (MSI)**, proporcionando un perfil molecular completo del tumor.

Toda la información es procesada mediante un **pipeline bioinformático propio**, desarrollado y validado por Bitgenia, lo que garantiza resultados confiables y de alta calidad.



El informe final es elaborado por un equipo multidisciplinario de especialistas, integrando el análisis molecular con la interpretación clínica para generar información útil en la toma de decisiones.



¿A quién está dirigido?

Este estudio está especialmente indicado para pacientes con:

- Enfermedades **metastásicas** o localmente **avanzadas** al momento del diagnóstico.
- Tumores refractarios a los **tratamientos convencionales**.
- Tumores **poco frecuentes**.
- **Neoplasias** de origen primario desconocido.
- Tumores sólidos en los que la disponibilidad limitada de muestra impide realizar una **evaluación secuencial de biomarcadores**.

Tecnología desarrollada para potenciar las decisiones médicas

En Bitgenia desarrollamos
Onco _Bplatform, nuestra plataforma
de análisis genómico diseñada para
aportar información molecular de alto
valor en el estudio de tumores sólidos.

Mediante tecnología de Secuenciación
Masiva en Paralelo, analizamos
simultáneamente 523 genes asociados
a diferentes tipos de cáncer y las
regiones de fusión de 50 genes, a
partir de una única muestra tumoral.



MUESTRA

RECIBIMOS
**bloques
de parafina**



MÉTODO

CAPTURA HÍBRIDA DE ADN Y ARN MEDIANTE
**TruSight Oncology 500
High-Throughput**
(TSO 500 HT) (Illumina)

SEGUIDO DE SECUENCIACIÓN REALIZADA
EN EL EQUIPO
NovaSeq 6000
(Illumina)



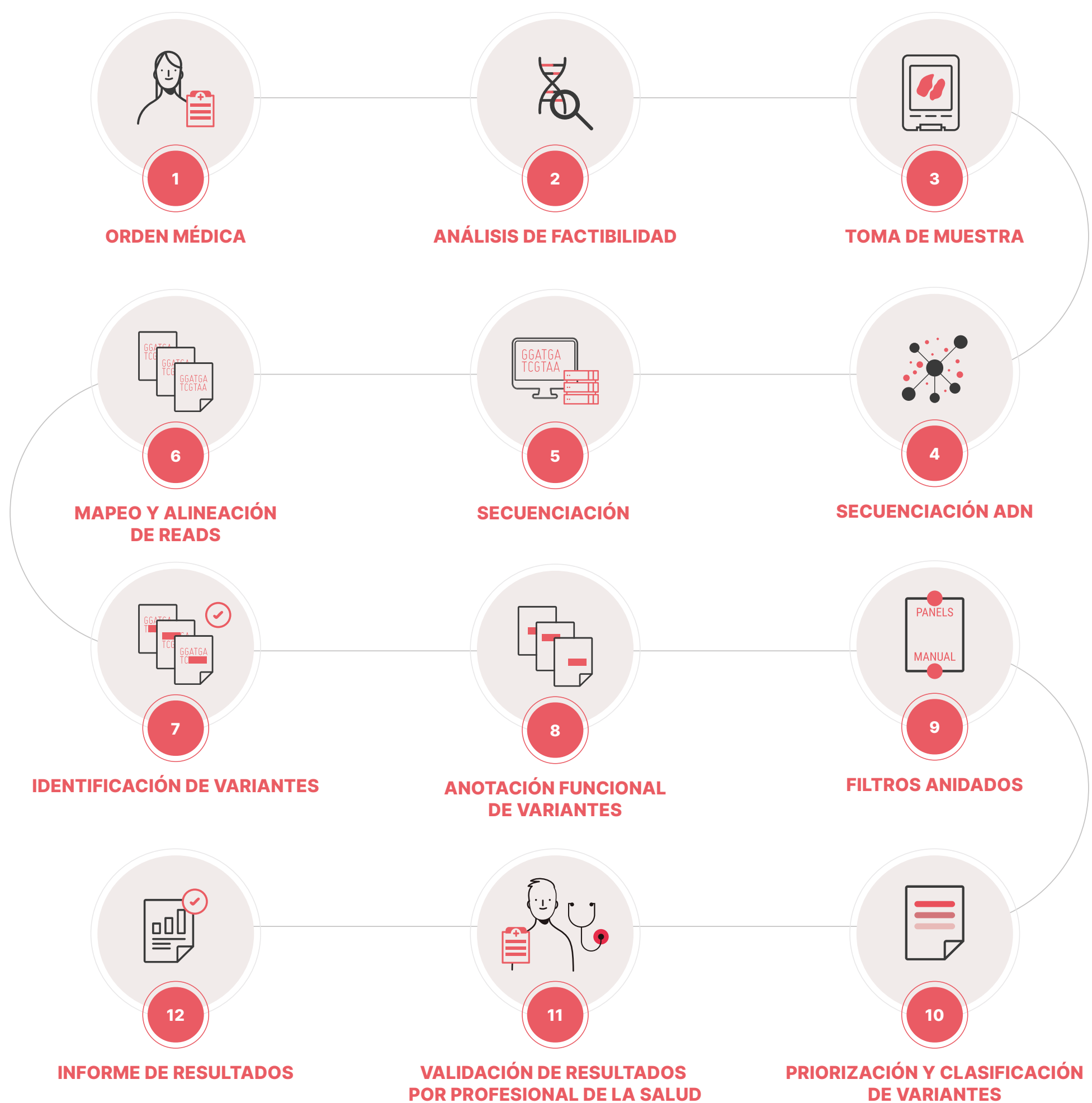
RESULTADO

EN HASTA
**30 días
calendario**

Nos encargamos del flujo de trabajo completo

Partimos desde el retiro de la muestra tumoral pasando por la extracción de ADN, armado de bibliotecas y secuenciación hasta el informe de resultados.

Este servicio puede ser a partir de muestra de taco de parafina (FFPE o ADN)



Entrega de informe

Los resultados se entregan en un informe interpretativo completo que incluye:

Alteraciones genéticas identificadas

Posible relevancia clínica

Opciones terapéuticas asociadas

Ensayos clínicos que podrían ser de interés para cada caso

Paciente: XXX
Fecha de informe: XXX

Resultados

HALLAZGOS GENÓMICOS CLÍNICAMENTE RELEVANTES

BRAF NM_004333.6						
POSICIÓN	CAMBIO DE NUCLEÓTIDO	CAMBIO EN LA PROTEÍNA	EFFECTO	VAF (%)	INFO EXTERNA	CLASIFICACIÓN ClinGen y AMP/ASCO/CAP
7040753336	c.1799T>A	p.Val600Glu	Missense Variant	23.3% (24/103)	rs113488022	Oncogénica Tier I

Detalles de la Variante

La variante de NM_004333.6:c.1799T>A - p.Val600Glu (también conocida como V600E) corresponde a la sustitución de una T por una A en el exón número 15, y resulta en el cambio del residuo Valina de la posición 600 por Ácido glutámico, en la proteína resultante.

Interpretación según oncogenicidad

- Se trata de una variante missense que presenta una baja frecuencia en bases de datos poblacionales² (OP4).
- Su ubicación corresponde a un hotspot mutacional ampliamente identificado. En 833 de 900 muestras analizadas, se observó un cambio de valina por ácido glutámico, coincidente con la variante descrita en este estudio³ (OS3).
- Los predictores computacionales sugieren un efecto deletéreo en la proteína (OP1, Revel Score 0,93).
- Estudios funcionales han demostrado que la mutación V640E en BRAF conduce a una activación constante de la vía MAPK, lo que favorece la proliferación celular descontrolada, la supervivencia celular y la resistencia a la apoptosis (PMID:15035987; OS2).

Interpretación según evidencia clínica

- Esta variante, frecuente en cánceres como el colorrectal, se asocia con mal pronóstico y ha sido detectada en miles de muestras tumorales (COSMIC ID: COSV56056643; ClinVar ID: V13961). Está incluida como criterio en varios ensayos clínicos (My cancer genome). Es un biomarcador relevante, ya que predice buena respuesta al tratamiento con Encorafenib + Cetuximab, aprobado por la FDA (evidencia tipo A).

BITGENIA

BITGENIA.COM | info@bitgenia.com | 854 9 11 6724 2109
Alicia Moreau de Justo #1750
Piso 3H, CABA, Buenos Aires, Argentina

Página 2 de 7

Interpretación Biológica

El gen *BRAF* codifica para la proteína BRAF, una quinasa clave en la vía de señalización MAPK/ERK, que regula el crecimiento celular. Mutaciones en *BRAF*, como la V600E, activan de forma anómala esta vía, promoviendo la proliferación celular descontrolada en varios tipos de cáncer.

Conclusión

Al día de la fecha, la variante V600E en el gen *BRAF* se clasificó como **Oncogénica** (10 puntos) de acuerdo con las recomendaciones y guías de Oncogenicidad según ClinGen y considerando la evidencia clínica disponible, la variante se clasificó como **Tier I** según la guía de AMP/ASCO/CAP.

www.bitgenia.com

+54 9 11 67242109

Panel de genes oncológicos

TIPO DE TUMOR		TEJIDO ASOCIADO	GEN
MAMA		Mama	BRCA1 BRCA2 ERBB2 ESR1 PALB2 PIK3CA
COLORECTAL		Colon y recto	ERBB2 KRAS NRAS
SARCOMA		Hueso	EGFR ERG ETV1 ETV4 EWSR1 FEV FLI1 FUS H3F3A HEY1 IDH1 MDM2 NCOA2 SMARCB1
PULMÓN		Pulmón	ALK EGFR ERBB2 KRAS MET NUTM1 ROS1
MELANOMA		Piel	KIT NRAS ROS1
OVARIO		Ovario	BRCA1 BRCA2 FOXL2
PRÓSTATA		Próstata	AR ATM BARD1 BRCA1 BRCA2 BRIP1 CDK12 CHEK1 CHEK2 FANCL FGFR2 FGFR3 PALB2 PTEN RAD51B RAD51C RAD51D RAD54L
SNC		SNC- Sistema Nervioso Central	APC ATRX CDKN2A CDKN2B EGFR H3F3A HIST1H3B HIST1H3C IDH1 IDH2 MYCN PTCH1 RELA TERT TP53
TIROIDES		Tiroides	HRAS KRAS NRAS TERT
ÚTERO Y CERVICAL		Útero y cervical	BRCA2 EPC1 ERBB2 ESR1 FOXO1 GREB1 JAZF1 NCOA2 NCOA3 NUTM2A NUTM2B PAX3 PAX7 PHF1 POLE SMARCA4 SUZ12 TP53 YWHAE
OTROS TUMORES SÓLIDOS			ALK APC ARID1A ASPSCR1 ATF1 ATIC BAP1 BCOR BRCA1 BRCA2 CAMTA1 CARS CCNB3 CDK4 CDKN2A CIC CITED2 CLTC COL1A1 COL6A3 CREB1 CREB3L1 CREB3L2 CSF1 CTNNB1 DDIT3 DDX3X DNAJB1 DUX4 EED EGFR ERBB2 ERG ETV1 ETV4 ETV6 EWSR1 FEV FGFR2 FGFR3 FLI1 FOXL2 FOXO1 FOXO4 FUS GLI1 HEY1 HGF HMGA2 IDH1 KRAS LEUTX MAML3 MDM2 MYB MYOD1 NAB2 NCOA2 NF1 NFATC2 NFIB NR4A3 NRAS NUTM1 NUTM2A NUTM2B PALB2 PATZ1 PAX3 PAX7 PDGFB PDGFRA PRKACA PRKD1 RANBP2 ROS1 SDHA SDHB SDHC SDHD SMARCB1 SS18 SSX1 SSX2 SSX4 STAT6 SUZ12 TAF15 TCF12 TERT TFE3 TFEB TFG TP53 TPM3 TPM4 TRAF7 TSPAN31 VGLL2 WT1 WWTR1 YAP1 YWHAE ZC3H7B

Análisis de Fusiones génicas a partir del ARN

Captura híbrida de ADN y ARN.
Ofrecemos la posibilidad de realizar la interpretación de fusiones a partir del ARN

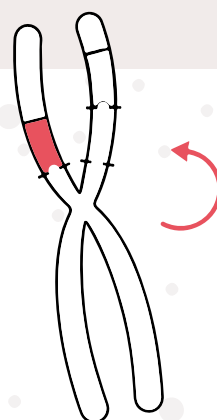
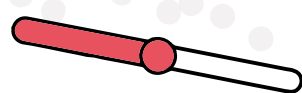
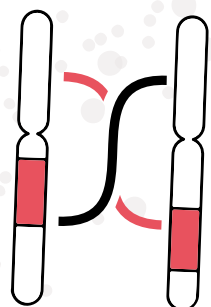


ABL1, AKT3, ALK, AR, AXL, BCL2, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDK4, CSF1R, EGFR, EML4, ERBB2, ERG, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLI1, FLT1, FLT3, JAK2, KDR, KIF5B, KIT, MET, MLL, MLLT3, MSH2, MYC, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PAX3, PAX7, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, RAF1, RET, ROS1, RPS6KB1, TMPRSS2.

CNV (Consultar)

AKT2, ALK, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CCND1, CCND3, CCNE1, CDK4, CDK6, CHEK1, CHEK2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ESR1, FGF1, FGF10, FGF14, FGF19, FGF2, FGF23, FGF3, FGF4, FGF5, FGF6, FGF7, FGF8, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, JAK2, KIT, KRAS, LAMP1, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCL, MYCN, NRAS, NRG1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PTEN, RAF1, RET, RICTOR, RPS6KB1, TFRC.

010001 1 1 0
1 1 011 01 0 00 1
01011001 1 1 0
010001 1 1 0
1 1 011 01 0 1
01011001 1 1 0



bitgenia.com

BITGENIA
—

info@bitgenia.com - Buenos Aires, Argentina

 /bitgenia