

PROGRAMA ANDALUZ DE FORMACIÓN EN
MEDICINA PERSONALIZADA Y DE PRECISIÓN (PANMEP)

DIAGNÓSTICO MOLECULAR

COLABORA
Johnson & Johnson

ORGANIZA



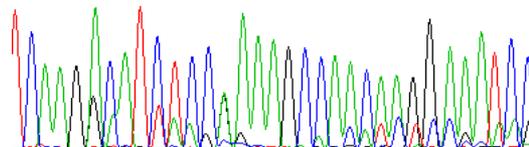
Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Familias



Caso 1

- Mujer de 62 años
- Septiembre 2015 – diagnóstico de adenocarcinoma de pulmón T2aN3M1b (M1 -CNS)
- *EGFR* mutado (delección en el exón 19)
- Tratamiento con TKI –Afatinib
- Nov 2015- Cambio a gefitinib por toxicidad
- Respuesta parcial - torácica y SNC (50%)
- Febrero 2017 – progresión lenta

T C A A G R M A T Y T C C R A A A G C C A A C A A G G A A A T C C



AVENIO ctDNA Targeted Kit

Includes genes in NC

AVENIO ctDNA Analysis Software

Variant Report



SNVs 		Indels*
ALK	KRAS	ALK
APC	MET	APC
BRAF	NRAS	BRAF
BRCA1	PDGFRA	EGFR
BRCA2	RET	ERBB2
DPYD	ROS1	KIT
EGFR	TP53	MET
ERBB2	UGT1A1**	
KIT		

SAMPLE ID DS2983	ANALYSIS START DATE Feb 22, 2018 15:27:08 UTC
ANALYSIS WORKFLOW DefaultTargetedPanelWorkflow	PANEL Targeted
ADAPTER SA 4	FILTERSET DefaultFilterSet*
ISOLATED DNA MASS 40.05 ng	SAMPLE VOLUME 4.20 mL

Results Summary

SNVS (2)				
Gene	Variant	Variant Description	Allele	No. of Mutant
TP53	p.Arg273Cys	Missense variant	0.82%	25.7
	p.Arg262Cys	Missense variant		
EGFR	p.Thr790Met	Missense variant	0.55%	17.4

INDELS (1)				
Gene	Variant	Variant Description	Fraction	Molecules per mL
EGFR	p.Glu746_Ala750del	Disruptive inframe deletion	1.00%	31.5

CNV AMPLIFICATIONS (1)				
Gene	Variant	Variant Description	Fraction	Molecules per mL
MET				

FUSIONS (0)				
-------------	--	--	--	--

Run Details

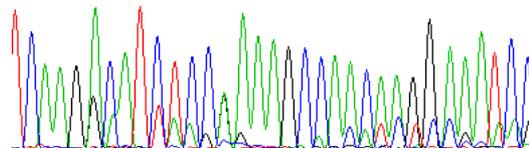
RUN NAME 20180220_AVENIO_RUN2	NUMBER OF SAMPLES 13
RUN ID AQ158oUML1LQYHE_GZVx0h	FLOWCELL ID AHL3VFBGX5
SEQUENCER NAME NS500644	SEQUENCER STARTED Feb 19, 2018
OPERATOR Admin	REPORT GENERATION DATE Feb 23, 2018 01:35:42 UTC
SEQUENCER FILE DATA PATH mount:rss-oas/runs/20180220_AVENIO_RUN2/180220_NS500644_0112_AHL3VFBGX5	

Confirmation by digital PCR
for T790M

Caso 1

- Mujer de 62 años
- Septiembre 2015 – diagnóstico de adenocarcinoma de pulmón T2aN3M1b (M1 -CNS)
- EGFR mutado (delección en el exón 19)
- Tratamiento con TKI –Afatinib
- Nov 2015- Cambio a gefitinib por toxicidad
- Respuesta parcial - torácica y SNC (50%)
- Febrero 2017 – progresión lenta
 - Liquid biopsy : EGFR del 19 + p.T790M
- Abril 2017 – Progresión ósea
- Junio 2017 – cambio a Osimertinib

T C A A G R M A T Y T C C R A A A G C C A A C A A G G A A A T C C



Caso 1

- Junio 2017 – cambio a Osimertinib
- Noviembre 2018 – progresión – nódulos pulmonares: Biopsia líquida: NGS (Oncomine TNA)

SNV / Indel			
Gene	MAF %	AA Chg	QC Test (LOD) %
EGFR	40.2197	p.Glu746_Ala...	5.0E-4
EGFR ... (2)	20.5913	p.T790M	0.001
EGFR ... (2)	1.4433	p.C797S	0.001

Variant Matrix **IRGV**

Summary SNV / Indel CNV Fusion

Analysis Name : Sample Name/Barcode Id

D56867_v2_f48d6e1a-5f51-4c19-8df3-b0b03011660e : D56867_v2/TagSequencing_22

learn more about reviewing your results, visit the [help guide](#).

[Selected Analyses](#)

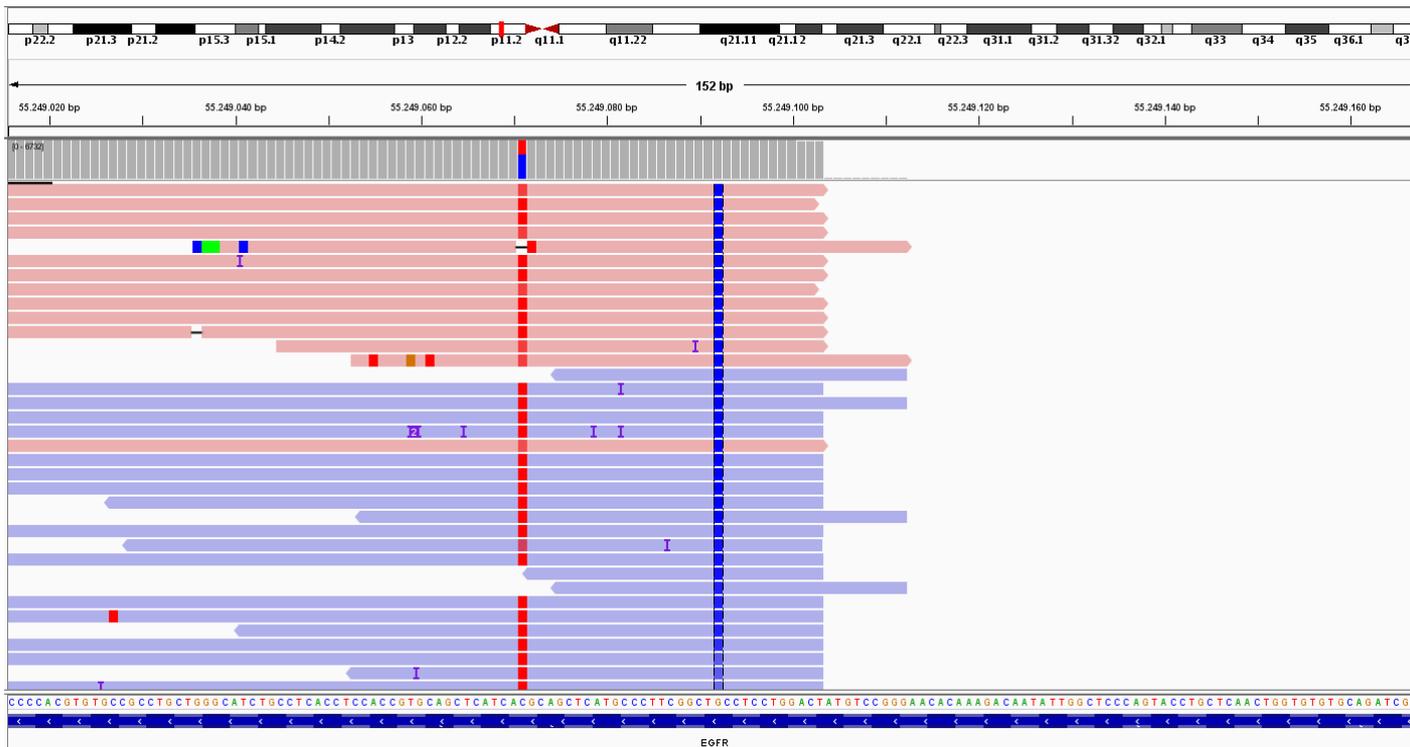
Fusion

Variant (exons)	Mol Cov. Mutant	QC Test
none detected		✓



Estudio paralelo en la biopsia pulmonar por NGS

Caso 1



BX : OST EGFR p.Thr790Met 39,7% // p.Cys797Ser c.2390G>C 16,7%

/CENTRO DE SIMULACIÓN CLÍNICA AVANZADA IAVANTE

Gracias por su atención

www.IAVANTE.es

