

EGFR Mutaciones exones 18 19 20 21 (cfDNA plasma)

Método: extracción de ácidos nucleicos tumorales libres circulantes en plasma con cobas cfDNA Sample Preparation Kit (Roche) y posterior amplificación en cadena de la polimerasa en tiempo real (rtPCR) con el kit cobas EGFR Mutation test v2 (Roche) IVD para cobas Z480.

A continuación, se detallan las mutaciones estudiadas:

Exón 18

G719X: 2156G>C, 2155G>A, 2155G>T

Exón 19

Ex19Del: 2240_2251del12, 2239_2247del9, 2238_2255del18, 2235_2249del15, 2236_2250del15, 239_2253del15, 2239_2256del18, 2237_2254del18, 2240_2254del15, 2240_2257del18, 2239_2248TTAAGAGAAG>C, 2239_2251>C, 2237_2255>T, 2235_2255>AAT, 2237_2252>T, 2239_2258>CA, 2239_2256>CAA, 2237_2253>TTGCT, 2238_2252>GCA, 2238_2248>GC, 2237_2251del15, 2236_2253del18, 2235_2248>AATTC, 2235_2252>AAT, 2235_2251>AATTC, 2253_2276del24, 2237_2257>TCT, 2238_2252del15, 2233_2247del15

Exón 20

S768I: 2303G>T

T790M: 2369C>T

Ex20Ins: 2307_2308ins9GCCAGCGTG, 2319_2320insCAC, 2310_2311insGGT, 2311_2312ins9GCGTGGACA, 2309_2310AC>CCAGCGTGGAT

Exón 21

L858R: 2573T>G, 2573_2574TG>GT

L861Q: 2582T>A

Resultado

G719X: detectable/no detectable

SQI G719X: 0.01 a 100.00 parámetro numérico

Ex19Del: detectable/no detectable

SQI Ex19Del: 0.01 a 100.00 parámetro numérico

S768I: detectable/no detectable

SQI S768I: 0.01 a 100.00 parámetro numérico

T790M: detectable/no detectable

SQI T790M: 0.01 a 100.00 parámetro numérico

Ex20Ins: detectable/no detectable

SQI Ex20Ins: 0.01 a 100.00 parámetro numérico

L858R: detectable/no detectable

SQI L858R: 0.01 a 100.00 parámetro numérico

L861Q: detectable/no detectable

SQI L861Q: 0.01 a 100.00 parámetro numérico

SQI: índice semicuantitativo, se correlaciona con la cantidad de ADN tumoral mutado en plasma.

Sensibilidad: 200 copias de DNA mutado.

Nota: ante resultados no detectables, se recomienda el testeo en tejido tumoral para descartar la presencia de mutaciones por debajo del límite de sensibilidad metodológico.