

## Painel Tumoral para Seleção de Drogas-Alvo em Câncer de Tireoide Avançado

**Paciente:** Nome e Sobrenome**Médico solicitante:** Dra. "Médica Solicitante"**CPF:** xxx.xxx.xxx-xx**CRM:** xxxxx**Data de nascimento:** dd/mm/aaaa**Resultado gerado em:** dd/mm/aaaa

### AMOSTRA ANALISADA E MÉTODO

**Tipo Tumoral:** Carcinoma Anaplásico de Tireoide**Foco Tumoral:**

- Tumor Primário
- Linfonodo Cervical
- Metástase à distância

**Localização:** Pulmão**Tamanho:**

Conforme documentos enviados pelo paciente

**Data da validação da amostra:** dd/mm/aaaa**Material utilizado:** Bloco de Parafina (id - xxxxx)**Método:** PCR em Tempo Real (BRAF V600E) e Sequenciamento de Nova Geração (NGS) para 52 genes**Comentários Adicionais:**

Nada a adicionar

### RESULTADO FINAL

Foram identificadas alterações (variantes) nos seguintes genes:

 GENE	ALTERAÇÃO	TIPO	MÉTODO	RESULTADO
NRAS	Q61R (exon 2)	Mutação (DNA)	NGS	DETECTADO

### PRINCIPAIS TRATAMENTOS ASSOCIADOS

**1. Drogas recomendadas pela NCCN para o tratamento de Carcinoma Anaplásico de Tireoide avançado e/ou metastático com a mutação NRAS Q61R:** 📄

<u>DROGA (Princípio Ativo)</u>	<u>NOME COMERCIAL</u>	<u>FARMACÊUTICA</u>	<u>BULA ANVISA / FDA</u>
--------------------------------	-----------------------	---------------------	--------------------------

Não existem, neste momento, drogas recomendadas pela NCCN especificamente para esta mutação, neste tipo de câncer.

**2. Outras drogas (ou associações) com indicação ou em investigação neste ou em outros tipos de câncer com as mesmas alterações moleculares encontradas (não necessariamente aprovadas pela ANVISA no Brasil).** 📄

<u>DROGA (Princípio Ativo)</u>	<u>NOME COMERCIAL</u>	<u>FARMACÊUTICA</u>	<u>TIPO DE CÂNCER</u>
--------------------------------	-----------------------	---------------------	-----------------------

**NRAS Q61R**

Selumetinibe + Iodine 131	KOSEGULO®	Astra Zeneca	Tireoide
Binimetinibe	MEKTOVI®	Pfizer	Melanoma
Binimetinib + Ribociclibe	MEKTOVI® + Kisqali	Pfizer / Novartis	Melanoma
Cobimetinibe	COTELLIC™	Roche	Histiocitose, Erdhein-Chester e Rosai Dorfman
Trametinibe	MEKINIST®	Novartis	Histiocitose, Erdhein-Chester e Rosai Dorfman

Vide opções de outras drogas, em outros tipos de câncer e ensaios clínicos relacionados no relatório anexo a este laudo

## TRATAMENTOS ASSOCIADOS

**3. Estudos Clínicos (*Clinical Trials*) de potencial interesse relacionados ao Carcinoma Anaplásico de Tireoide com mutação NRAS Q61R, no Brasil.**IDENTIFICADOR (*ClinicalTrials.gov*)FASELINKS

Não existem, neste momento, Ensaios Clínicos relacionados a esta alteração molecular neste ou em outros tipos de câncer, no Brasil

Vide ensaios clínicos relacionados no relatório anexo a este laudo

DEMAIS GENES ANALISADOS (POR NGS) EM QUE **NÃO FORAM ENCONTRADAS VARIANTES**

- Não foram encontradas mutações pontuais (regiões hotspots) nos seguintes genes:

AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR2, FGFR3, GNAI1, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1 e SMO.

- Não foram encontradas fusões gênicas com os seguintes genes:

ABL1, AKT3, ALK, AXL, BRAF, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET e ROS1

- A amostra não alcançou os parâmetros de qualidade mínimos necessários para a análise de ocorrência de alterações no número de cópias (CNVs).

## NOTAS TÉCNICAS

**Nota 1:** Vide resultados e informações detalhadas no relatório anexo e parte integral deste laudo, fornecido pelo laboratório de referência (apoio laboratorial).

**Nota 2:** Este resultado não descarta a possibilidade de existirem outras variantes genéticas localizadas fora da região de cobertura deste exame, em outros genes ou não detectáveis pelas técnicas utilizadas. A presença de alterações genéticas individuais (polimorfismos) nas regiões de ligação dos primers pode impedir a amplificação da região de interesse e interferir na detecção de mutações. A plataforma Ion S5 System (Thermo Fisher) apresenta limitações na detecção de variantes em regiões de homopolímero. A técnica utilizada apresenta limitações na detecção de fusões para amostras degradadas (amostras com tamanho médio de sequências abaixo dos valores validados para o teste). O teste não foi validado para diferenciar mutações somáticas de germinativas.

**Nota 3:** A interpretação do resultado deste exame e a conclusão diagnóstica, assim como a seleção de terapias, tratamentos e planos terapêuticos dependem de análise conjunta dos dados clínicos e demais exames do paciente. As conclusões deste teste envolvem o conhecimento científico atual e podem ser modificadas no futuro de acordo com a incorporação de novos conhecimentos pela ciência.

**Nota 4:** Análise de NGS realizada em parceria com o laboratório de referência do Instituto Hermes Pardini S A - CNES 6769888

**Responsável Técnico**Dr. Marcos Tadeu dos Santos  
CRBio nº 113094/01-D**Liberado por:**