



Intención de uso:

FoundationOne® Liquid CDx es un servicio de información genómica basado en Secuenciación de Siguiete Generación que analiza 324 genes. Informa sustituciones, inserciones y delecciones en 311 genes, alteraciones en número de copias (CNAs) en 310 genes, y rearrreglos en 324 genes. También, detecta fracción tumoral y firmas genómicas como la carga mutacional del Tumor en sangre (bTMB) y estado de Inestabilidad de microsatélites (MSI-H). FoundationOne® Liquid CDx utiliza ADN celular libre circulante (cfDNA) de pacientes con cáncer aislado en plasma derivado de sangre periférica anti-coagulada. La intención de uso como Companion Diagnostic es identificar pacientes que podrían beneficiarse de tratamiento guiado de acuerdo con la intención de uso aprobada para el producto terapéutico (On-label). Adicionalmente, FoundationOne® Liquid CDx proporciona un perfil mutacional que puede ser usado por médicos profesionales calificados, de acuerdo a guías de manejo en oncología para pacientes con neoplasias malignas.

Un resultado negativo de muestra en plasma no significa que el paciente sea negativo para hallazgos genómicos. Pacientes que son negativos en biopsia líquida, deben ser evaluados con una biopsia del tumor refleja y el estatus mutacional del tumor debe confirmarse con un método aprobado por la FDA en lo posible.

FoundationOne® Liquid CDx es un análisis realizado en un solo momento en Foundation Medicine, Inc. en Cambridge.



Resumen de Sensibilidad y Especificidad Analítica:

Resultados de estudios de Límites de Detección (LoD) que se muestran a continuación, indican la media de frecuencia alélica de variantes, fracción tumoral o lugares inestables en los que se ha evidenciado el 95% de probabilidad de detección. Por favor referirse a las especificaciones completas del servicio para analizar la lista de 75 genes cebados para evaluar la sensibilidad y especificidad.

TIPO DE ALTERACIÓN	BAIT SET REGION	MEDIAN LIMIT OF DETECTION (LOD)
Variantes Cortas	Sensibilidad Mejorada	0.40% VAF
	Sensibilidad Estándar	0.82% VAF
Rearreglos	Sensibilidad Mejorada	0.37% VAF
	Sensibilidad Estándar	0.90% VAF
Amplificación de Número de Copias	NA	21.7% TF
Pérdida de Números de Copias	NA	30.4% TF
MSI	NA	0.8% Lugar Inestable
bTMB (componentes de indels)	NA	1.00% VAF
bTMB (componentes de subs)	NA	1.00% VAF

VAF = Frecuencia alélica de variante; TF = Fracción tumoral
La exactitud de %VAF / %TF no ha sido validada analíticamente

En nuestro estudio Límite Blanco (LoB), que evaluó variantes en donantes saludables, 1735 variantes únicas fueron incluidas en el análisis para un total de 137.065 datos. Un total de 18 falsos positivos fueron observados en 4 variantes cortas únicas. El LoB fue determinado para que fuera el valor de cero ideal para variantes cortas, rearrreglos y CNAs. Los falsos positivos identificados fueron de 0% para rearrreglos y 0,013% en CNA (~1 in 8,000) para variantes cortas (sustituciones e indels).



Lista de Genes FoundationOne® Liquid CDx[†]

FoundationOne® Liquid CDx interroga 324 genes, incluyendo 309 genes con cobertura completa de exones (codificante) y 15 genes con cobertura seleccionada no codificante (indicados en *). **Los 75 genes seleccionados y exones seleccionados (indicados en negrilla) son capturados para incrementar sensibilidad**, y tiene covertedura completa exónica (codificante) a menos que no se encuentre anotado. Este servicio detecta fracción tumoral y firmas genómicas como la carga mutacional tumoral (bTMB) e Inestabilidad Microsatelital Alta (MSI-H).

ABL1 [Exons 4-9]	ALOX12B	ASXL1	BAP1	BCR*	BRIP1	CASP8
ACVR1B	AMER1 (FAM123B)	ATM	BARD1	[Introns 8, 13, 14]	BTG1	CBFB
AKT1 [Exon 3]	APC	ATR	BCL2	BRAF [Exons 11-18, Introns 7-10]	BTG2	CBL
AKT2	AR	ATRAX	BCL2L1	BRCA1 [Introns 2, 7, 8, 12, 16, 19, 20]	BTK [Exons 2, 15]	CCND1
AKT3	ARAF [Exons 4, 5, 7, 11, 13, 15, 16]	AURKA	BCL2L2	BRCA2 [Intron 2]	C11orf30 (EMSY)	CCND2
ALK [Exons 20-29 Introns 18,19]	ARFRP1	AURKB	BCL6	BRCA2 [Intron 2]	C17orf39 (GID4)	CCND3
	ARID1A	AXINI	BCOR	BRD4	CALR	CCNE1
		AXL	BCORL1		CARD11	CD22

(Continuación Lista de Genes FoundationOne® Liquid CDx)

CD70	ERBB2	FOXL2	KLHL6	NF1	PPARG	SMAD2
CD74* [Introns 6-8]	ERBB3 [Exons 3, 6, 7, 8, 10, 12, 20, 21, 23, 24, 25]	FUBP1	KMT2A (MLL) [Introns 6, 8-11, Intron 7]	NF2	PPP2R1A	SMAD4
CD79A	ERBB4	GABRA6	KMT2D (MLL2)	NFE2L2	PPP2R2A	SMARCA4
CD79B	ERCC4	GATA3	KRAS	NFKBIA	PRDM1	SMARCB1
CD274 (PD-L1)	ERG	GATA4	LTK	NKX2-1	PRKARIA	SMO
CDC73	ERRFI1	GATA6	LYN	NOTCH1	PRKCI	SNCAIP
CDH1	ESR1 [Exons 4-8]	GNAI1 [Exons 4, 5]	MAF	NOTCH2 [Intron 26]	PTCH1	SOC3
CDK12	ETV4* [Intron 8]	GNAI3	MAP2K1 (MEK1) [Exons 2, 3]	NOTCH3	PTEN	SOX2
CDK4	ETV5* [Introns 6,7]	GNAQ [Exons 4, 5]	MAP2K2 (MEK2) [Exons 2-4, 6, 7]	NPM1 [Exons 4-6, 8, 10]	PTPN11	SOX9
CDK6	ETV6* [Introns 5,6]	GNAS [Exons 1, 8]	MAP2K4	NRAS [Exons 2, 3]	PTPRO	SPEN
CDK8	EWSR1* [Introns 7-13]	GRM3	MAP3K1	NSD3 (WHSC1L1)	QKI	SPOP
CDKN1A	EZH2 [Exons 4, 16, 17, 18]	GSK3B	MAP3K13	NT5C2	RAC1	SRC
CDKN2A	EZR* [Introns 9-11]	H3F3A	MAPK1	NTRK1 [Exons 14, 15, Introns 8-11]	RAD21	STAG2
CDKN2B	FAM46C	HDAC1	MCL1	NTRK2 [Intron 12]	RAD51	STAT3
CDKN2C	FANCA	HGF	MDM2	NTRK3 [Exons 16, 17]	RAD51B	STK11
CEBPA	FANCC	HNF1A	MDM4	NUTM1* [Intron 1]	RAD51C	SUFU
CHEK1	FANCG	HRAS [Exons 2, 3]	MED12	P2RY8	RAD51D	SYK
CHEK2	FANCL	HSD3B1	MEF2B	PALB2	RAD52	TBX3
CIC	FAS	ID3	MEN1	PARK2	RAD54L	TEK
CREBBP	FBXW7	IDH1 [Exon 4]	MERTK	PARP1	RAF1 [Exons 3, 4, 6, 7, 10, 14, 15, 17, Introns 4-8]	TERC* (ncRNA)
CRKL	FGF10	IDH2 [Exon 4]	MET	PARP2	RARA [Intron 2]	TET2
CSF1R	FGF12	IGF1R	MITF	PARP3	RB1	TGFBR2
CSF3R	FGF14	IKBKE	MKNK1	PAX5	RBM10	TIPARP
CTCF	FGF19	IKZF1	MLH1	PBRM1	REL	TMPRSS2* [Introns 1-3]
CTNNA1	FGF23	INPP4B	MPL [Exon 10]	PDCD1 (PD-1)	RET [Introns 7, 8, Exons 11, 13-16, Introns 9-11]	TNFAIP3
CTNNB1 [Exon 3]	FGF3	IRF2	MRE11A	PDCD1LG2 (PD-L2)	RICTOR	TNFRSF14
CUL3	FGF4	IRF4	MSH2 [Intron 5]	PDGFRA [Exons 12, 18, Introns 7, 9, 11]	RNF43	TP53
CUL4A	FGF6	IRS2	MSH3	PDGFRB [Exons 12-21, 23]	ROSI [Exons 31, 36-38, 40, Introns 31-35]	TSC1
CXCR4	FGFR1 [Introns 1, 5, Intron 17]	JAK1	MSH6	PDK1	RPTOR	TSC2
CYP17A1	FGFR2 [Intron 1, Intron 17]	JAK2 [Exon 14]	MST1R	PIK3C2B	RSPO2* [Intron 1]	TYRO3
DAXX	FGFR3 [Exons 7, 9 (alternative designation exon 10), 14, 18, Intron 17]	JAK3 [Exons 5, 11, 12, 13, 15, 16]	MTAP	PIK3C2G	SDC4* [Intron 2]	U2AF1
DDR1	FGFR4	JUN	MTOR [Exons 19, 30, 39, 40, 43-45, 47, 48, 53, 56]	PIK3CA Exons 2, 3, 5-8, 10, 14, 19, 21 (Coding Exons 1, 2, 4-7, 9, 13, 18, 20)	SDHA	VEGFA
DDR2 [Exons 5, 17, 18]	FH	KDM5A	MUTYH	PIK3CB	SDHB	VHL
DIS3	FLCN	KDM5C	MYB* [Intron 14]	PIK3R1	SDHC	WHSC1
DNMT3A	FLT1	KDM6A	MYC [Intron 1]	PIM1	SDHD	WT1
DOT1L	FLT3 [Exons 14, 15, 20]	KDR	MYCL (MYCL1)	PMS2	SETD2	XPO1
EED	FLT3	KEAP1	MYCN	POLD1	SF3B1	XRCC2
EGFR [Introns 7, 15, 24-27]	FLCN	KEL	MYD88 [Exon 4]	POLE	SGK1	ZNF217
EP300	FLT3	KIT [Exons 8, 9, 11, 12, 13, 17, Intron 16]	NBN		SLC34A2* [Intron 4]	ZNF703
EPHA3						
EPHB1						
EPHB4						

‡ Actualizada a junio de 2020. Por favor visite www.foundationmedicine.com para obtener la lista de genes más actualizadas.