

## PROTOCOLO ESTANDARIZADO PARA INFORMAR RESULTADOS DE LAS PRUEBAS DE BIOMARCADORES EN CARCINOMA DE COLON

### RESULTADOS

#### Reparación de errores de emparejamiento

+ Prueba de inmunohistoquímica (IHQ) para proteínas de reparación de errores de emparejamiento (MMR) (seleccione todas las opciones que correspondan)

\_\_\_ MLH1

+ Resultado MLH1

\_\_\_ Expresión nuclear intacta

\_\_\_ Pérdida de expresión nuclear

\_\_\_ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

\_\_\_ MSH2

+ Resultado MSH2

\_\_\_ Expresión nuclear intacta

\_\_\_ Pérdida de expresión nuclear

\_\_\_ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

\_\_\_ MSH6

+ Resultado MSH6

\_\_\_ Expresión nuclear intacta

\_\_\_ Pérdida de expresión nuclear

\_\_\_ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

\_\_\_ PMS2

+ Resultado PMS2

\_\_\_ Expresión nuclear intacta

\_\_\_ Pérdida de expresión nuclear

\_\_\_ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

\_\_\_ Tejido no neoplásico de fondo/control interno con expresión nuclear intacta

+ Interpretación IHQ#

\_\_\_ Sin pérdida de expresión nuclear de las proteínas MMR: baja probabilidad de MSI-H.

\_\_\_ Pérdida de expresión nuclear de MLH1 y PMS2: se indica la prueba de metilación del promotor de MLH1 o mutación de BRAF (la presencia de una mutación BRAF V600E o metilación de MLH1 sugiere que el tumor es esporádico y probablemente no esté indicada la evaluación de la línea germinal; la ausencia tanto de metilación de MLH1 como de la mutación BRAF V600E sugiere la posibilidad de síndrome de Lynch, por lo que podría estar indicada la secuenciación o la prueba de delección/duplicación grande de la línea germinal de MLH1).

\_\_\_ Pérdida de expresión nuclear de MSH2 y MSH6: alta probabilidad de síndrome de Lynch (puede estar indicada la secuenciación o la prueba de delección/duplicación grande de la línea germinal de MSH2 y, si el resultado es negativo, podría estar indicada la secuenciación o la prueba de delección/duplicación grande de la línea germinal de MSH6).

\_\_\_ Pérdida de expresión nuclear de MSH6. Solo: alta probabilidad de síndrome de Lynch (puede estar indicada la secuenciación o una prueba de delección/duplicación grande de la línea germinal MSH6).

\_\_\_ Pérdida de la expresión nuclear de PMS2 únicamente: alta probabilidad de síndrome de Lynch (puede estar indicada la secuenciación o una prueba de delección/duplicación grande de la línea germinal PMS2).

# Existen excepciones a las interpretaciones de IHQ anteriores. Estos resultados no deben considerarse de forma aislada, y se recomienda la correlación clínica con el asesoramiento genético para evaluar la necesidad de realizar pruebas de línea germinal.

#### Metilación del promotor MLH1

##### Análisis de la metilación del promotor +MLH1

\_\_\_ Hipermetilación del promotor MLH1 presente

\_\_\_ Hipermetilación del promotor MLH1 ausente

\_\_\_ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

#### KRAS

##### Análisis mutacional +KRAS

\_\_\_ No se detectó mutación

\_\_\_ Mutación(es) identificada(s)

+Codón 12

\_\_\_ Gly12Asp (GGT>GAT)

\_\_\_ Gly12Val (GGT>GTT)

\_\_\_ Gly12Cys (GGT>TGT)

- ☐ Gly12Ser (GGT>AGT)  
☐ Gly12Ala (GGT>GCT)  
☐ Gly12Arg (GGT>CGT)  
☐ Mutación del codón 12, no especificada  
☐ Otra mutación del codón 12 (especifique): \_\_\_\_\_

+Codón 13

- ☐ Gly13Asp (GGC>GAC)  
☐ Gly13Arg (GGC>CGC)  
☐ Gly13Cys (GGC>TGC)  
☐ Gly13Ala (GGC>GCC)  
☐ Gly13Val (GGC>GTC)  
☐ Mutación del codón 13, no especificada de otra manera  
☐ Otra mutación del codón 13 (especificar): \_\_\_\_\_

+Codón 61

- ☐ Gln61Leu (CAA>CTA)  
☐ Gln61His (CAA>CAC)  
☐ Mutación del codón 61, no especificada de otra manera  
☐ Otra mutación del codón 61 (especificar): \_\_\_\_\_

+Codón 146

- ☐ Ala146Thr (G436A) (GCA>ACA)  
☐ Mutación del codón 146, no especificada de otra manera  
☐ Otra mutación del codón 146 (especificar): \_\_\_\_\_

+Otro Codón (especificar): \_\_\_\_\_

☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

+Codones evaluados (seleccione todos los que correspondan)

- ☐ 12  
☐ 13  
☐ 61  
☐ 146

\_\_\_ Otro (especificar): \_\_\_\_\_

## NRAS

### +Análisis mutacional de NRAS

\_\_\_ No se detectó mutación

\_\_\_ Mutación(es) identificada(s)

### +Codón 12

\_\_\_ Gly12Asp (GGT>GAT)

\_\_\_ Gly12Val (GGT>GTT)

\_\_\_ Gly12Cys (GGT>TGT)

\_\_\_ Gly12Ser (GGT>AGT)

\_\_\_ Gly12Ala (GGT>GCT)

\_\_\_ Gly12Arg (GGT>CGT)

\_\_\_ Mutación del codón 12, no especificada de otra manera

\_\_\_ Otra mutación del codón 12 (especificar): \_\_\_\_\_

### +Codón 13

\_\_\_ Gly13Asp (GGC>GAC)

\_\_\_ Gly13Arg (GGC>CGC)

\_\_\_ Gly13Cys (GGC>TGC)

\_\_\_ Gly13Ala (GGC>GCC)

\_\_\_ Gly13Val (GGC>GTC)

\_\_\_ Mutación del codón 13, no especificada de otra manera

\_\_\_ Otra mutación del codón 13 (especificar): \_\_\_\_\_

### +Codón 61

\_\_\_ Gln61Lys (CAA>AAA)

\_\_\_ Gln61Arg (CAA>CGA)

\_\_\_ Mutación del codón 61, no especificada de otra manera

\_\_\_ Otra mutación del codón 61 (especificar): \_\_\_\_\_

### +Codón 146

\_\_\_ Ala146Thr (G436A) (GCA>ACA)

☐ Mutación del codón 146, no especificada de otra manera  
☐ Otra mutación del codón 146 (especificar): \_\_\_\_\_  
+Otro codón (especificar): \_\_\_\_\_  
☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

+Codones evaluados (seleccione todos los que correspondan)

☐ 12  
☐ 13  
☐ 61  
☐ 146  
☐ Otro (especifique): \_\_\_\_\_

#### BRAF

+Expresión citoplasmática de BRAF (por inmunohistoquímica)

☐ Positivo  
☐ Negativo  
☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

+Análisis mutacional de BRAF

☐ No se detectaron mutaciones  
☐ Mutación BRAF V600E (c.1799 T>A)  
☐ Otra mutación BRAF identificada (especifique): \_\_\_\_\_  
☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

+Mutaciones BRAF evaluadas (seleccione todos los que correspondan)

☐ V600E  
☐ Otra mutación BRAF V600 (especifique): \_\_\_\_\_  
☐ Otro (especificar): \_\_\_\_\_

#### PIK3CA

+Análisis mutacional de PIK3CA

- ☐ No se detectaron mutaciones
- ☐ Mutación en el exón 9 (especificar): \_\_\_\_\_
- ☐ Mutación en el exón 20 (especificar): \_\_\_\_\_
- ☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

PTEN

+Expresión de PTEN (por inmunohistoquímica)

- ☐ Expresión citoplasmática y/o nuclear positiva
- ☐ Negativo para expresión citoplasmática y nuclear
- ☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

+Análisis mutacional de PTEN

- ☐ No se detectaron mutaciones
- ☐ Mutación en los exones 1-9 (especificar): \_\_\_\_\_
- ☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

Ensayo multiparamétrico de expresión génica/expresión proteica

+Especificar tipo: \_\_\_\_\_

+Resultados

- ☐ Riesgo bajo
- ☐ Riesgo moderado
- ☐ Riesgo alto

+Índice de recurrencia: \_\_\_\_\_

HER2

+Prueba(s) realizada(s) (seleccione todas las que correspondan)

☐ HER2 (por inmunohistoquímica)

HER2 por IHQ

+Resultados

☐ Negativo (Puntuación 0)

- ☐ Negativo (Puntuación 1+)
- ☐ Dudoso (Puntuación 2+)
- ☐ Positivo (Puntuación 3+)
- ☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

+Sistema de puntuación

- ☐ Cáncer de mama ASCO/CAP HER2 2018
- ☐ Adenocarcinoma gastroesofágico CAP/ASCP/ASCO HER2 2016 (también conocido como Ventana)
- ☐ HERACLES
- ☐ Otro (especifique): \_\_\_\_\_

+Intensidad de la tinción

- ☐ 0 (ninguno)
- ☐ 1+ (débil o apenas perceptible)
- ☐ 2+ (débil a moderado)
- ☐ 3+ (fuerte)
- ☐ Otro (especifique): \_\_\_\_\_

+Porcentaje de células tumorales con tinción específica de membrana (es decir, completa, basolateral o lateral)

- ☐ Menos del 10 %
- ☐ 10-49 %
- ☐ Mayor o igual al 50 %
- ☐ Especifique el porcentaje: \_\_\_\_\_ %
- ☐ HER2 (ERBB2) (por hibridación in situ)

HER2 (ERBB2) por ISH

+Resultados

- ☐ Negativo (no amplificado)
- ☐ Positivo (amplificado)
- ☐ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_

+Sistema de puntuación

- ☐ Cáncer de mama HER2 según ASCO/CAP 2018

\_\_\_ Adenocarcinoma gastroesofágico CAP/ASCP/ASCO HER2 2016 (también conocido como Ventana)

\_\_\_ HERACLES

\_\_\_ Otro (especifique): \_\_\_\_\_

+Número de células cancerosas invasivas contadas: \_\_\_\_\_ células

+Método (seleccione todas las que correspondan)

\_\_\_ Mediante ensayo de doble sonda

+Relación HER2 (ERBB2):CEP17: \_\_\_\_\_

+Número promedio de señales de HER2 (ERBB2) por célula cancerosa:  
\_\_\_\_\_ señales/célula

+Número promedio de señales de CEP17 por célula cancerosa: \_\_\_\_\_  
señales/célula

+Rango de señales de HER2 (ERBB2) por célula cancerosa: \_\_\_\_\_

\_\_\_ Mediante ensayo de sonda única

+Número promedio de señales de HER2 (ERBB2) por célula cancerosa:  
\_\_\_\_\_ señales/célula

+Rango de señales de HER2 (ERBB2) por célula cancerosa: \_\_\_\_\_

\_\_\_ HER2 (ERBB2) (mediante prueba genómica para amplificación o mutación)

HER2 (ERBB2) mediante prueba genómica

+Resultados

\_\_\_ Negativo

\_\_\_ Positivo (especifique): \_\_\_\_\_

\_\_\_ No se puede determinar (explique): \_\_\_\_\_