

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): _____