

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	TEST	Лаб. № замовлення	
Дата народж.	11.10.1962	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	24.02.2024 10:47

### Коментарі:

Назва дослідження	Результат	Одиниці вимірювання	Референтні значення	Коментарі
-------------------	-----------	---------------------	---------------------	-----------

### Колоректальна панель (мутації KRAS, NRAS, BRAF, PIK3CA, AKT), ПЛР

Первинна проба: зразок тканини

Клінічний діагноз:

Аденокарцинома сліпої кишки рТ4аN2bM1, стан після хірургічного лікування, кл.гр II.

Номер блоку, обраного для дослідження:

213456

Кількість пухлинних клітин:

>1000

Відсоток пухлинних клітин:

>50 %

Мутації KRAS 12/13 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 1% - 7% мутантних алелів

Мутації KRAS 59 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 1.5% - 2.5% мутантних алелів

Мутації KRAS 61 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 1% - 2.5% мутантних алелів

Мутації KRAS 117 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 1.5% - 2.5% мутантних алелів

Мутації KRAS 146 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 2% - 7.5% мутантних алелів

Мутації NRAS 12/13 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 1% - 3.5% мутантних алелів

Мутації NRAS 59 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 2% - 3.1% мутантних алелів

Мутації NRAS 61 кодон

мутації не виявлено

Аналітична чутливість: 1% - 7% мутантних алелів

символом # позначаються дослідження, що знаходяться в процесі отримання акредитації ДСТУ EN ISO 15189:2015

символом \* позначаються результати, що виходять за межі референтних значень

Мутація NRAS 117 кодон	мутації не виявлено
Аналітична чутливість: 1% мутантних алелів	
Мутація NRAS 146 кодон	мутації не виявлено
Аналітична чутливість: 1% мутантних алелів	
Мутації BRAF V600E/E2/D/K	мутації ВИЯВЛЕНО
Аналітична чутливість: 2% - 5% мутантних алелів	
Мутації PIK3CA 542/545 кодон	мутації не виявлено
Аналітична чутливість: 1% - 5% мутантних алелів	
Мутації PIK3CA 1047 кодон	мутації не виявлено
Аналітична чутливість: 1% мутантних алелів	
Мутація AKT1 E17K	мутації не виявлено
Аналітична чутливість: 1% мутантних алелів	

## ЗАКЛЮЧЕННЯ:

В пухлині виявлено мутацію гена BRAF в кодоні 600. Колоректальні карциноми з мутаціями BRAF V600 є чутливими до комбінованої таргетної терапії інгібіторами BRAF та анти-EGFR моноклональними антитілами. Рівень терапевтичної значущості виявленої мутації BRAF V600 при колоректальному раку за шкалою OncoKB - 1 (Біомаркер схвалено FDA, він передбачає відповідь на схвалений FDA препарат за цим показанням). OncoKB: <https://www.oncokb.org/cancer-genes>

## Мутації, що досліджувались: #

KRAS 12/13 codon: G12A, G12D, G12C, G12S, G12V, G13C, G13R, G13S, G13A, G13D, G13V; KRAS 59 codon: A59T, A59E, A59G; KRAS 61 codon: Q61H (A>C), Q61H (A>T), Q61L, Q61R; KRAS 117 codon: K117N (A>C), K117N (A>T), K117R, K117E; KRAS 146 codon: A146T, A146P, A146V; NRAS 12/13 codon: G12D, G12S, G12C, G13R, G13V; NRAS 59 codon: A59T, A59D; NRAS 61 codon: Q61K, Q61L, Q61R, Q61H (A>C), Q61H (A>T); NRAS 117 codon: K117R; NRAS 146 codon: A146T; PIK3CA 542/545 codon: E542K, E545K, E545Q; PIK3CA 1047 codon: H1047R, H1047L.

## Відповідальна особа

Завідувач лабораторії молекулярно-генетичного аналізу Покровська Т.О.

