

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

OncoTarget DNA - Лабораторні дослідження із профілювання соматичних мутацій, NGS

Мутацій не виявлено

Номер блоку: 23B0050 A1

В досліджуваних генах не виявлено мутацій.

***Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)

***Набір:** CleanPlex® OncoZoom® Cancer Hotspot Panel (Paragon Genomics, США)

***Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

***Досліджувані гени:**

ABL1, CTNNA1, FGFR3, JAK3, NF2, RET, AKT1, DDR2, FLT3, KDR, NOTCH1, SMAD4, ALK, DNMT3A, FOXL2, KIT, NPM1, SMARCB1, APC, EGFR, GNA11, KRAS, NRAS, SMO, ATM, ERBB2, GNAQ, MAP2K1, PDGFRA, SRC, BRAF, ERBB3, GNAS, MET, PIK3CA, STK11, BRCA1, ERBB4, HNF1A, MLH1, PIK3R1, TERT, BRCA2, EZH2, HRAS, MPL, PTCH1, TP53, CDH1, FBXW7, IDH1, MSH6, PTEN, TSC1, CDKN2A, FGFR1, IDH2, MTOR, PTPN11, VHL, CSF1R, FGFR2, JAK2, NF1, RBI.

***Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 07.12.2023

Шановний лікарю!

Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Шановний клієнте!

Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Ліцензійний МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ № 014792 від 27.03.2020

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

OncoTarget DNA - Лабораторні дослідження із профілювання соматичних мутацій, NGS

Виявлено мутації в генах IDH1 (R132H) та TERT

Номер блоку: 15900/18
Кількість пухлинних клітин: >1000
Відсоток пухлинних клітин: >90%

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
IDH1	c.395G>A (p.Arg132His)	40,87%	Активуюча	Так	3B	Інгібітори IDH1	Чутлив.
TERT	c.-146C>T	54,57%	Активуюча	Ні	-	-	-

В пухлині виявлено мутацію c.395G>A (p.Arg132His або R132H), що є найрозповсюдженішою мутацією в гені IDH1, які є діагностичною ознакою астроцитом та олігодендрогліом. Є обнадійливі клінічні дані щодо пацієнтів із IDH1 R132 мутантною гліомою, які отримували терапію інгібітором IDH1, івосиденібом, а також у пацієнтів з астроцитомою та олігодендрогліомою, які отримували інгібітор IDH1/2 ворасіденіб.

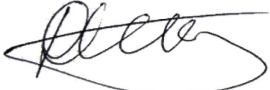
В пухлині також виявлено мутацію в промоторній ділянці гену TERT (c.-146C>T), яка призводить до його активації. Дані мутації є характерними для багатьох видів пухлин, включаючи гліоми, але на сьогоднішній день не несуть терапевтичного значення.

***Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
***Набір:** CleanPlex® OncoZoom® Cancer Hotspot Panel (Paragon Genomics, США)
***Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

***Досліджувані гени:**
 ABL1, CTNNA1, FGFR3, JAK3, NF2, RET, AKT1, DDR2, FLT3, KDR, NOTCH1, SMAD4, ALK, DNMT3A, FOXL2, KIT, NPM1, SMARCB1, APC, EGFR, GNA11, KRAS, NRAS, SMO, ATM, ERBB2, GNAQ, MAP2K1, PDGFRA, SRC, BRAF, ERBB3, GNAS, MET, PIK3CA, STK11, BRCA1, ERBB4, HNF1A, MLH1, PIK3R1, TERT, BRCA2, EZH2, HRAS, MPL, PTCH1, TP53, CDH1, FBXW7, IDH1, MSH6, PTEN, TSC1, CDKN2A, FGFR1, IDH2, MTOR, PTPN11, VHL, CSF1R, FGFR2, JAK2, NF1, RBI.

***Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна
***Класифікація біологічного значення:** база даних ClinVar (NCBI)
***Класифікація терапевтичного значення:** OncoKB (Memorial Sloan Kettering Cancer Center)

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:
 Генетик Шапочка Д.О. 

Дата виконання: 07.12.2023

Шановний клієнте!
 Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
 Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю!
 Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «МІЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.03.2020