

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

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

OncoMine – Лабораторні дослідження для молекулярного онкопрофілювання, NGS

Номер блоку:	23SP104526 A1
Кількість пухлинних клітин:	~800
Відсоток пухлинних клітин:	~60%

Результати молекулярного профілювання

Виявлені генні варіанти (мутації, транслокації, ампліфікації)

Ген	Виявлений варіант	Частота алелю (%) / Кількість копій	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка ОнсоКВ	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
HLA-A	c.952delC (p.Gly319GlufsTer3)	100,00%	Втрата функції	Ні	-	-	-
KMT2C	c.11307delA (p.Gly3770GlufsTer8)	99,17%	Втрата функції	Ні	-	-	-
MAP3K1	c.2915delT (p.Leu972TyrfsTer7)	51,34%	Втрата функції	Ні	-	-	-
NOTCH1	c.1461delC (p.Cys487TrpfsTer144)	15,91%	Втрата функції	Ні	-	-	-

Геномні показники (TMB, MSI, LOH)

Геномний маркер	Результат	Терапевтичне значення
Мутаційне навантаження (TMB)	Низький рівень (1,89 mut/Mb)	Низька чутливість до інгібіторів PD-1/PD-L1
Мікросателітна нестабільність (MSI)	Невизначена	-
Втрата гетерозиготності (LOH)	Низький рівень (0%)	Низька чутливість до інгібіторів PARP

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

Результати молекулярного профілювання

В пухлині виявлено мутації в генах HLA-A, KMT2C, MAP3K1, NOTCH1, делеції генів PHF6, STAG2, CUL4B, ATRX, ZMYM3, AMER1, RDM5C, RBM10, KDM6A, DDX3X, USP9X, BCOR, NF1, SDHA. Дані зміни не мають терапевтичного значення. Транслокацій в досліджених генах не виявлено.

При оцінці геномних параметрів, було виявлено, що пухлина має низьке мутаційне навантаження (TMB-Low), що асоціюється з низькою потенційною ефективністю імунотерапії інгібіторами PD-1/PDL1. Пухлина має низький рівень втрати гетерозиготності (LOH) на рівні зразку, та не має мутацій в генах системи HRR, що асоціюється з низькою чутливістю до інгібіторів PARP (олапаріб, нірапаріб, рукапаріб).

- ***Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- ***Набір:** Oncomine Comprehensive Assay Plus (Thermo Scientific)
- ***Чутливість:** 5% мутантних алелів
- ***Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific)

Досліджувані генні біомаркери**	Досліджувані геномні біомаркери
165 генів на мутації (SNV, In/Dels) в "гарячих точках"	HRD – Визначення LOH (втрати гетерозиготності) та геномної нестабільності (GIM) — на рівні гену (46 генів HRR) та рівні зразка
333 генів на ампліфікації та делеції (CNV)	>1 mb кодуючих послідовностей для визначення TMB (мутаційного навантаження пухлини)
227 генів з повною кодуючою послідовністю ДНК (CDS)	Мікросателітні маркери MSI-H/MSS для визначення статусу MSI
49 генів на транслокації (Fusions)	
MET виявлення пропусків екзонів на рівні ДНК і РНК	

- ***Контроль якості:** Якість покриття таргетних послідовностей ДНК задовільна
Якість покриття контрольних послідовностей РНК задовільна
- ***Класифікація біологічного значення:** база даних Oncomine (Thermo Scientific), ClinVar
- ***Класифікація терапевтичного значення:** OncoKB (Memorial Sloan Kettering Cancer Center)
- ** Повний список досліджуваних генів представлено далі

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:



Генетик Шапочка Д.О.

Дата виконання: 07.12.2023

Повний перелік досліджуваних генів:

Повна кодуюча послідовність генів (Coding sequence (CDS)):

CALR, CIITA, CYP2D6, ERCC5, FAS, ID3, KLHL13, MTUS2, PSMB10, PSMB8, PSMB9, RNASEH2C, RPL22, RPL5, RUNX1T1, SDHC, SOCS1, STAT1, TMMEM132D, UGT1A1, ZBTB20

"Гарячі точки" (hotspots) генів:

ACVR1, ATP1A1, BCR, BMP5, BTK, CACNA1D, CD79B, CSF1R, CTNNA1, CUL1, CYSLTR2, DGCR8, DROSHA, E2F1, EPAS1, FGF7, FOXL2, FOXO1, GLI1, GNA11, GNAQ, HIF1A, HIST1H2BD, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IL6ST, IRF4, IRS4, KLF4, KNSTRN, MAP2K2, MED12, MYOD1, NSD2, NT5C2, NTRK2, NUP93, PAX5, PIK3CD, PIK3CG, PTPRD, RGS7, RHOA, RPL10, SIX1, SIX2, SNCAIP, SOS1, SOX2, SRSF2, STAT5B, TAF1, TGFB1, TRRAP, TSHR, WAS

"Гарячі точки" (hotspots) та делеції/ампліфікації (Copy Number Variation, CNV) генів:

ABL1, ABL2, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AURKA, AURKC, AXL, BCL2, BCL2L12, BCL6, BRAF, CARD11, CBL, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK4, CDK6, CHD4, DDR2, EGFR, EIF1AX, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FAM135B, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FLT4, FOXA1, GATA2, GNAS, H3F3A, H3F3B, IDH2, IKBKB, IL7R, KDR, KIT, KLF5, KRAS, MAGOH, MAP2K1, MAPK1, MAX, MDM4, MECOM, MEF2B, MET, MITF, MPL, MTOR, MYC, MYCN, MYD88, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK3, PCBP1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3CB, PIK3R2, PIM1, PLCG1, PPP2R1A, PPP6C, PRKACA, PTPN11, PXDN1, RAC1, RAF1, RARA, RET, RHEB, RICTOR, RIT1, ROS1, SETBP1, SF3B1, SLCO1B3, SMC1A, SMO, SPOP, SRC, STAT3, STAT6, TERT, TOP1, TPMT, U2AF1, USP8, XPO1, ZNF217, ZNF429

Ампліфікації (CNV Gain) генів:

ABC1, CTNND2, DDR1, EMSY, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF9, FYN, GLI3, IGF1R, MCL1, MDM2, MYCL, RPS6KB1, RPTOR, YAP1, YES1

Делеції (CNV Loss) та повна кодуюча послідовність (Coding sequence, CDS) генів:

ABRAXAS1, ACVR1B, ACVR2A, ADAMTS12, ADAMTS2, AMER1, APC, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, AXIN1, AXIN2, B2M, BAP1, BARD1, BCOR, BLM, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASP8, CBF3, CD274, CD276, CDC73, CDH1, CDH10, CDK12, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CHEK1, CHEK2, CIC, CREBBP, CSMD3, CTCF, CTLA4, CUL3, CUL4A, CUL4B, CYLD, CYP2C9, DAXX, DDX3X, DICER1, DNMT3A, DOCK3, DPYD, DSC1, DSC3, ELF3, ENO1, EP300, EPCAM, EPHA2, ERAP1, ERAP2, ERCC2, ERCC4, ERFF1, ETV6, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAT1, FBXW7, FUBP1, GATA3, GNA13, GPS2, HDAC2, HDAC9, HLA-A, HLA-B, HNF1A, INPP4B, JAK1, JAK2, JAK3, KDM5C, KDM6A, KEAP1, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LARP4B, LATS1, LATS2, MAP2K4, MAP2K7, MAP3K1, MAP3K4, MAPK8, MEN1, MGA, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MUTYH, NBN, NCOR1, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, PALB2, PARP1, PARP2, PARP3, PARP4, PBRM1, PDCD1, PDCD1LG2, PDIA3, PGD, PHF6, PIK3R1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPM1D, PPP2R2A, PRDM1, PRDM9, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPRT, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, RASA1, RASA2, RB1, RBM10, RECQL4, RNASEH2A, RNASEH2B, RNF43, RPA1, RUNX1, SDHA, SDHB, SDHD, SETD2, SLX4, SMAD2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOX9, SPEN, STAG2, STK11, SUFU, TAP1, TAP2, TBX3, TCF7L2, TET2, TGFB2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TPP2, TSC1, TSC2, USP9X, VHL, WT1, XRCC2, XRCC3, ZFH3, ZMYM3, ZRSR2

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 «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.03.2020

Транслокації (fusions) генів:

AKT2, ALK, AR, AXL, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGR, FLT3, JAK2, KRAS, MDM4, MET, MYB, MYBL1, NF1, NOTCH1, NOTCH4, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, PRKACA, PRKACB, PTEN, RAD51B, RAF1, RB1, RELA, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3, TERT

Гени для оцінки мутаційного навантаження (Tumor Mutational Burden, TMB):

A1CF, ACSM2B, ADAM18, ANO4, ARMC4, BRINP3, C6, C8A, C8B, CANX, CASR, CD163, CNTN6, CNTNAP4, CNTNAP5, COL11A1, DCAF4L2, DCDC1, GALNT17, GPR158, GRID2, HCN1, HLA-C, KCND2, KCNH7, KEL, KIR3DL1, KRTAP2-1, KRTAP6-2, LRRC7, MARCO, NLRC5, NOL4, NRXN1, NYAP2, OR10G8, OR2G6, OR2L13, OR2L2, OR2L8, OR2M3, OR2T3, OR2T33, OR2T4, OR2W3, OR4A15, OR4C15, OR4C6, OR4M1, OR4M2, OR5D18, OR5F1, OR5L1, OR5L2, OR6F1, OR8H2, OR8I2, OR8U1, ORC4, PAK5, PCDH17, PDE1A, PDE1C, PLXDC2, POM121L12, PPFIA2, RBP3, REG1A, REG1B, REG3A, REG3G, RPTN, RUND3B, SH3RF2, SLC15A2, SLC8A1, SYT10, SYT16, TAPBP, TPTE, TRHDE, TRIM48, TRIM51, ZIM3, ZNF479, ZNF536

Гени системи гомологічної рекомбінації (HRR) для оцінки стусу HRD:

ABRAXAS1, ATM, ATR, BAP1, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CHEK1, CHEK2, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MRE11, NBN, PALB2, PARP1, PARP2, PARP3, POLD1, POLE, PPP2R2A, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RPA1, SLX4, TP53, XRCC2, XRCC3