

ОнкоТаргет Melanoma, NGS

ОнкоТаргет Melanoma – Соматична панель пошуку мішеней для таргетної терапії меланоми #

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Номер блоку:	12345
Кількість пухлинних клітин:	>1000
Відсоток пухлинних клітин:	>90%

Мутацій не виявлено

Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій	
Досліджувані гени:	BRAF, GNA11, GNAQ, GNAS, KIT, NRAS
Результат:	В досліджуваних генах не виявлено мутацій.

Набір: Ultramarine hotspot panel (custom panel)
Чутливість: 5% мутантних алелів
Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)
Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

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

ОнкоТаргет Melanoma, NGS

ОнкоТаргет Melanoma – Соматична панель пошуку мішеней для таргетної терапії меланоми #

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Номер блоку:	12345
Кількість пухлинних клітин:	>1000
Відсоток пухлинних клітин:	>90%

Виявлено мутації в генах IDH1 (R132H) та TERT

Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій							
Досліджувані гени:	BRAF, GNA11, GNAQ, GNAS, KIT, NRAS						
Результат:	<p>В пухлині виявлено мутацію c.395G>A (p.Arg132His або R132H), що є найрозповсюдженішою мутацією в гені IDH1, які є діагностичною ознакою астроцитом та олігодендроглиом. Є обнадійливі клінічні дані щодо пацієнтів із IDH1 R132 мутантною гліомою, які отримували терапію інгібітором IDH1, івосиденібом, а також у пацієнтів з астроцитомою та олігодендроглиомою, які отримували інгібітор IDH1/2 ворасіденіб.</p> <p>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 мають терапевтичного значення.</p>						
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	-	-	-

Набір: Ultramarine hotspot panel (custom panel)

Чутливість: 5% мутантних алелів

Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

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:

Лікар-
патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

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. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р.