

OncoTarget G1ST, NGS

Соматична панель пошуку мішеней для таргетної терапії гастроінтестинальних стромальних пухлин #

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:	~500
Відсоток пухлинних клітин:	~60%

Мутацій не виявлено

Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій

Досліджувані гени:	BRAF, KIT, PDGFRA
Результат:	В досліджуваних генах не виявлено патогенних та ймовірно патогенних генетичних варіантів.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

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

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

OncoTarget GIST, NGS

Соматична панель пошуку мішеней для таргетної терапії гастроінтестинальних стромальних пухлин #

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:	~500
Відсоток пухлинних клітин:	~60%

Виявлено мутацію в гені KIT

Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій							
Досліджувані гени:	BRAF, KIT, PDGFRA						
Результат:	В пухлині виявлена делеція в 11му екзоні гену KIT (p.V559_G565del). Гастроінтестинальні стромальні пухлини (GIST) з такими мутаціями асоціюються з високою чутливістю до терапії інгібіторами KIT, такими як іматиніб та ін.						
Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./Резист.
KIT	c.1675_1695del21 (p.V559_G565del)	20%	Патогенна	Так	1	Інгібітори KIT	чутл.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

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)

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання: