

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Лаб. № замовлення
Дата народж. 20.02.1960	Код замовлення: -
Стать: Жіноча	Дата замовлення:
Первинна проба: зразок тканини	

Розширена панель для раку легень (EGFR, BRAF, NTRK, ALK, ROS1, RET, METex14, KRAS G12C), ПЛР

Мутацій та транслокацій не виявлено

Клінічний діагноз: Аденокарцинома в/частки правої легені

Номер блоку: 123456

Кількість пухлинних клітин: ~ 200

Відсоток пухлинних клітин: ~ 20 %

Коментар:

В досліджуваних генах не виявлено мутацій та транслокацій.

***Метод:** ПЛР в режимі реального часу

*Чутливість:

для мутації гена EGFR чутливість становить 1.0 % - 2.0 % мутантних алелів

для мутації гена BRAF чутливість становить 1.0 % - 2.0 % мутантних алелів

для мутації гена MET чутливість становить 10 – 50 копій

для мутації G12C гена KRAS чутливість становить 10 % мутантних алелів

для транслокацій генів ALK, ROS1, RET чутливість становить 10 – 50 копій

для транслокацій генів NTRK1, NTRK2, NTRK3 чутливість становить 100 - 200 копій

Контроль якості екстракції ДНК/РНК: Задовільно

*Мутації, що досліджувалися:

EGFR ex18: c.2155G>A (p.G719S), c.2155G>T (p.G719C), c.2156G>A (p.G719D), c.2156G>C (p.G719A).

EGFR ex20: c.2369C>T (p.T790M), c.2303G>T (p.S768I), c.2300_2308dup (p.A767_V769dup), c.2310_2311insGGT (p.D770_N771insG), c.2317_2319insCAC (p.H773_V774insH).

EGFR ex21: c.2573T>G (p.L858R), c.2582T>A (p.L861Q).

EGFR ex19: c.2233_2247del15 (p.K745_E749delKELRE), c.2234_2248del15 (p.K745_A750delinsT), c.2235_2246del12 (p.E746_E749delELRE), c.2235_2248delinsAATTC (p.E746_A750delinsIP), c.2235_2249del15 (p.E746_A750delELREA), c.2235_2251delinsAATTC (p.E746_T751delinsIP), c.2235_2252delinsAAT (p.E746_T751delinsI), c.2235_2255delinsAAT (p.E746_S752delinsI), c.2236_2248delinsAGAC (p.E746_A750delinsRP), c.2236_2248delinsCAAC (p.E746_A750delinsQP), c.2236_2250del15 (p.E746_A750delELREA), c.2236_2253del18 (p.E746_T751delELREAT), c.2236_2256del21 (p.E746_S752delELREATS), c.2237_2251delinsTTC (p.E746_T751delinsVP), c.2237_2251del15 (p.E746_T751delinsA), c.2237_2252delinsT (p.E746_T751delinsV), c.2237_2253delinsTC (p.E746_T751delinsV), c.2237_2253delinsTTCCT (p.E746_T751delinsVP), c.2237_2253delinsTTGCT (p.E746_T751delinsVA), c.2237_2254del18 (p.E746_S752delinsA), c.2237_2255delinsT (p.E746_S752delinsV), c.2237_2256delinsTC (p.E746_S752delinsV), c.2237_2257delinsTCT (p.E746_P753delinsVS), c.2238_2248delinsGC (p.L747_A750delinsP), c.2238_2252delinsGCA (p.L747_T751delinsQ).

*Мутації, що досліджувалися:

EGFR ex19: c.2240_2254del (p.L747_T751delLREAT), c.2238_2255del18 (p.E746_S752delinsD), c.2239_2247delTTAAGAGAA (p.L747_E749delLRE), c.2239_2248TTAAGAGAAG>C (p.L747_A750delinsP), c.2239_2251delinsC (p.L747_T751delinsP), c.2239_2252delinsCA (p.L747_T751delinsQ), c.2239_2256delinsCAA (p.L747_S752delinsQ), c.2239_2256del18 (p.L747_S752delLREATS), c.2239_2258delinsCA (p.L747_P753delinsQ), c.2239_2262del24 (p.L747_K754delLREATSPK), c.2240_2251del12 (p.L747_T751delinsS), c.2240_2257del18 (p.L747_P753delinsS), c.2248_2273delinsCC (p.A750_E758delinsP), c.2250_2264del15 (p.T751_A755del), c.2252_2275del24 (p.T751_E758delTSPKANKE), c.2252_2276delinsA (p.T751_I759delinsN), c.2252_2277delinsAT (p.T751_I759delinsN), c.2253_2276del24 (p.S752_I759delSPKANKEI), c.2254_2277del24 (p.S752_I759delSPKANKEI).

KRAS G12C.

BRAF V600E – c.1799T>A.

BRAF V600E2 – c.1799_1800delTGinsAA.

MET: exon 14 skipping

Транслокації генів, що досліджувалися:

EML4-ALK: E13;A20, E20;A20, E20;ins18A20, E6;A20, E6ins33;A20, E6;ins18A20, E14ins11;del49A20, E2;A20, E2;ins117A20, E13;ins69A20, E14;del14A20, E14;del36A20, E17;ins30A20, E17ins61;ins34A20, E17del58ins39;A20, E17ins65;A20, E17;ins68A20, E15del60;del71A20, E18;A20, E3;ins53A20, E6;A19.

SLC34A2-ROS1: S4;R32, S13del;R32, S4;R34, S13del;R34.

CD74-ROS1: C6;R32, C7;R32, C6;R34.

SDC4-ROS1: S2;R32, S4;R32, S4;R34.

EZR-ROS1: E10;R34.

LRIG3-ROS1: L16;R35.

TPM3-ROS1: T8;R35.

GOPC-ROS1: G7;R35, G4;R36.

KIF5B-RET: K15;R12, K16;R12, K22;R12, K23;R12, K24;R8, K24;R11, K15;R11.

CCDC6-RET: C1;R12.

NCOA4-RET: N6;R12.

TRIM33-RET: T14;R12.

NTRK1 ex9, ex10: NFASCex20, RF2B2ex1-a, IRF2B2ex1-b, TFGex4, F11rex4, TPM3ex7, TPRex21, SQSTM1ex5, LMNAex2, LMNAex6, TPM3ex8.

NTRK1 ex11, ex15: NFASCex20, IRF2B2ex1-a, IRF2B2ex1-b, TFGex4, F11rex4, TPM3ex7, TPRex21, SQSTM1ex5, LMNAex2, LMNAex6, TPM3ex8.

NTRK2 ex12: STRNex16, AFAPex14, NACC2ex4, QKlex6, TRIM24ex12, PAN3ex1.

NTRK2 ex13, ex15: STRNex16, AFAPex14, NACC2ex4, QKlex6, TRIM24ex12, PAN3ex1.

NTRK2 ex16, ex17: STRNex16, AFAPex14, NACC2ex4, QKlex6, TRIM24ex12, PAN3ex1.

NTRK3 ex14, ex15: ETV6ex3, ETV6ex4, STRNex3, STRN3ex3, EML4ex2, SQSTM1ex5, RBPM5ex5.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Лікар-патоморфолог

Карнаух А.В.



Генетик

Москаленко А.В.



Завідувачка Лабораторії молекулярно-генетичного аналізу

Покровська Т.О.



Дата виконання:

символом # позначаються дослідження, що знаходяться в процесі отримання акредитації ДСТУ EN ISO 15189:2022

Пацієнт:

№ зам.:

с.2 з 2