

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Лаб. № замовлення	
Дата народж.	02.11.1996	Код замовлення: -
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:
Коментарі:	Остеосаркома лівої стегнової кістки, стан після комбінованого лікування	

Oncomine Liquid Biopsy - дослідження циркулюючої пухлинної ДНК/РНК, NGS

Результати молекулярного профілювання

Виявлені генні варіанти (мутації, транслокації, ампліфікації)

Ген	Виявлений варіант	Частота алелю (%) / Кількість копій	Біологічне значення	Потенційно спадковий, гермінальний Так/Ні	Терапевтичне значення		
					Так/Ні	Якщо «Так»	
						Оцінка OncoKB / PharmKB	Група препаратів
Схвалені FDA/EMA/NCCN/ESMO маркери для оцінки чутливості/резистентності/токсичності до терапії, схваленої FDA/EMA/NCCN/ESMO для даного діагнозу							
НЕ ВИЯВЛЕНО							
Маркери, що мають потенційне значення для оцінки чутливості/резистентності до терапії, схваленої або не схваленої FDA/EMA/NCCN/ESMO для даного діагнозу							
НЕ ВИЯВЛЕНО							
Маркери, які не мають терапевтичного значення							
НЕ ВИЯВЛЕНО							

Результати молекулярного профілювання

В пухлині не виявлено мутацій та транслокацій в досліджених генах

- ***Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- ***Набір:** Oncomine Pan-Cancer Cell-Free Assay (Thermo Scientific)
- ***Чутливість:** 0,1% мутантних алелів
- ***Обладнання:** The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Досліджувані генні біомаркери**
43 гена на мутації (SNV, In/Dels) в "гарячих точках"
12 генів на ампліфікації та делеції (CNV)
Дослідження повної кодуєчої послідовності гену TP53 (CDS)
12 генів на транслокації (Fusions)
MET виявлення пропусків екзонів на рівні ДНК і РНК

*Контроль якості: Якість покриття таргетних послідовностей ДНК задовільна (Median Read Coverage: 13458; Median Molecular Coverage: 823; Limits of Detection %: 0.5189 - 0.7424)

Якість покриття контрольних послідовностей РНК задовільна

*Класифікація біологічного значення: база даних Oncomine (Thermo Scientific), ClinVar

*Класифікація терапевтичного значення: PharmKB, OncoKB (Memorial Sloan Kettering Cancer Center)

** Повний список досліджуваних генів представлено далі

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Лікар-патологоанатом,
к.мед.н., доцент

Генетик

Дата виконання:

Повний перелік досліджуваних генів:

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

TP53

"Гарячі точки" (hotspots) генів:

AKT1, ALK, APC, AR, ARAF, BRAF, CHEK2, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RAF1, RET, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMOS

Ампліфікації/Делеції (CNV) генів:

CCND1, CCND2, CCND3, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, MYC

Транслокації (fusions) генів:

ALK, BRAF, ERG, ETV1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK3, RET, ROS1