

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	TEST	Лаб. № замовлення	
Дата народж.	15.10.1969	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	02.03.2024 12:40

Коментарі:

Назва дослідження	Результат	Одиниці вимірювання	Референтні значення	Коментарі
-------------------	-----------	---------------------	---------------------	-----------

Мутації EGFR, ПЛР

Первинна проба: зразок тканини

Клінічний діагноз:

Периф. Са в/частки лівої легені 2 кл. група. Mts (?) в праву лопатку.

Номер парафінового блоку:

12345-12365

Кількість пухлинних клітин:

>1000

Відсоток пухлинних клітин:

>50 %

EGFR: G719A, G719C, G719S - екзон 18

мутації не виявлено

-

Аналітична чутливість: від 0.7% до 1.2% мутантних алелів

EGFR: мутації екзон 19

мутації не виявлено

-

Аналітична чутливість: від 0.2% до 1% мутантних алелів

EGFR: S768I екзон 20; L861Q екзон 21

мутації не виявлено

-

Аналітична чутливість: 0.5% мутантних алелів

EGFR: T790M екзон 20

мутації не виявлено

-

Аналітична чутливість: 0.5% мутантних алелів

EGFR: мутації екзон 20

мутації не виявлено

-

Аналітична чутливість: від 0.3% до 1% мутантних алелів

EGFR: L858R екзон 21

мутацію ВІЯВЛЕНО

-

Аналітична чутливість: 0.5% мутантних алелів

ЗАКЛЮЧЕННЯ:

В пухлині виявлено мутацію L858R.

Мутація L858R виникає в 21-му екзоні гена EGFR. Експерименти з клітинними лініями демонструють, що ця мутація активує, трансформує та сенсibiliзує інгібітори тирозинкінази (ITK) EGFR. Мутація L858R є розповсюдженою первинною мутацією в гені EGFR, і пацієнти з аденокарциномою легень з такою мутацією є чутливими до інгібіторів EGFR першого, другого та третього покоління.

Доповнення до заключення:

Рівень терапевтичної значущості мутації L858R при аденокарциномі легені за шкалою ОнкоКВ - 1 (Біомаркер схвалено FDA, він передбачає відповідь на схвалений FDA препарат за цим показанням).

ОнкоКВ: <https://www.oncokb.org/cancer-genes>

Мутації EGFR, що досліджувались в 19 екзоні:

p.L747_T751delinsS, p.L747_E749del, p.E746_S752delinsD, p.E746_A750del, p.E746_A750del, p.E746_E749del, p.L747_S752del, p.E746_S752delinsA, p.L747_T751del, p.L747_P753delinsS, p.L747_A750delinsP, p.L747_T751delinsP, p.E746_S752delinsV, p.E746_S752delinsI, p.E746_T751delinsV, p.L747_P753delinsQ, p.L747_S752delinsQ, p.E746_T751delinsVA, p.L747_T751delinsQ, p.L747_A750delinsP, p.E746_T751>A, p.E746_T751del, p.E746_A750delinsIP, p.E746_T751delinsI, p.E746_T751delinsIP, p.E746_P753delinsVS, p.K745_E749del, p.K745_A750delinsT, p.E746_A750delinsQP, p.K745_A750del, p.L747_T751>N, p.E746_P753>IS.

Мутації EGFR, що досліджувались в 20 екзоні:

p.D770_N771insSVD, p.A767_S768insTLA, p.V769_D770insMASVD, p.A767_V769dup, p.V769_D770insGVV, p.D770>GY, p.A767_V769dup, p.D770_N771insGT, p.D770_N771insGF, p.D770_N771insG, p.N771_H773dup, p.S768_D770dup, p.H773dup, p.P772_H773dup, p.H773_V774insAH, p.H773_V774dup (c.2316_2321dup), p.H773_V774dup (c.2317_2322dup).

Відповідальна особа

Завідувач лабораторії молекулярно-генетичного аналізу Покровська Т.О.

