

## ОнкоТаргет DNA, NGS

### Лабораторні дослідження із профілювання соматичних мутацій #

<b>Пацієнт:</b>	тест тест тест		
<b>Дата народж.</b>	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
<b>Стать:</b>		Дата замовлення:	00.00.0000
<b>Коментарі:</b>			

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

<b>Номер блоку:</b>	XXXX
<b>Кількість пухлинних клітин:</b>	>1000
<b>Відсоток пухлинних клітин:</b>	~40%

Мутацій не виявлено

### Дослідження методом NGS:

#### Дослідження мутацій

<b>Досліджувані гени:</b>	ABL1, AKT1, ALK, APC, ATM, BRAF, CDH1, CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB4, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, GNAQ, GNAS, GNA11, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MET, MLH1, MPL, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, VHL
<b>Результат:</b>	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:

## ОнкоТаргет DNA, NGS

### Лабораторні дослідження із профілювання соматичних мутацій #

<b>Пацієнт:</b>	тест тест тест		
<b>Дата народж.:</b>	00.00.00	<b>Лаб. № замовлення:</b>	0
<b>Стать:</b>		<b>Дата замовлення:</b>	00.00.0000
<b>Коментарі:</b>			

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

<b>Номер блоку:</b>	XXXX
<b>Кількість пухлинних клітин:</b>	>1000
<b>Відсоток пухлинних клітин:</b>	>40%

## Виявлено делецію в 19-му екзоні гену EGFR та мутацію KRAS G12D

### Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій							
Досліджувані гени:	ABL1, AKT1, ALK, APC, ATM, BRAF, CDH1, CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB4, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, GNAQ, GNAS, GNA11, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MET, MLH1, MPL, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, VHL						
Результат:	В пухлині виявлено делецію в 19-му екзоні гену EGFR та мутацію G12D в гені KRAS. Недрібноклітинні карциноми легень (НДРЛ) з такою делецією EGFR є чутливими до інгібіторів EGFR 1-го (ерлотиніб, gefitinib), 2-го (афатиніб, дакомітиніб) та 3-го (осимертиніб) покоління. Мутації EGFR та KRAS довгий час вважались взаємо виключними, а мутації KRAS прийнято вважати резистентними до інгібіторів EGFR. Однак, згідно даних нещодавнього систематичного огляду ( <a href="https://doi.org/10.3390/jmp2020016">https://doi.org/10.3390/jmp2020016</a> ) мутації KRAS присутні у >6% пацієнтів з мутаціями EGFR. Згідно з деякими дослідженнями серій пацієнтів, пухлини з додатковою мутацією KRAS гірше відповідають на EGFR TKI, в той час як в інших роботах не показано суттєвої різниці ефективності EGFR інгібіторів у пацієнтів з та без мутації KRAS. Таким чином, наявність мутації KRAS у EGFR-позитивних пацієнтів з НДРЛ не є протипоказом до застосування EGFR TKI, однак їхня ефективність у таких пацієнтів може бути менш виражена.						
Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
				Оцінка ОнкоКВ	Група препаратів	Чутлив./ Резист.	
<i>Схвалені FDA/EMA/NCCN/ESMO маркери для оцінки чутливості/резистентності до терапії, схваленої FDA/EMA/NCCN/ESMO для даного діагнозу</i>							
EGFR	c.2235_2249del (p.Glu746_Ala750del)	49,74%	Активуюча	Так	1	Інгібітори EGFR	Чутлив.
<i>Маркери, що мають потенційне значення для оцінки чутливості/резистентності до терапії, схваленої або не схваленої FDA/EMA/NCCN/ESMO для даного діагнозу</i>							
KRAS	c.35G>A (G12D, p.Gly12Asp)	34,32%	Активуюча	Так	3A	Інгібітори KRAS G12D	Чутлив.

**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. 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.

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.