

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

### OncoTarget Complete - Таргетна NGS панель «два в одному» для діагностики соматичних мутацій ДНК в 65-ти генах та транслокацій РНК в 13 генах #

Номер блоку:	41958
Кількість пухлинних клітин:	~700
Відсоток пухлинних клітин:	~80%

### Мутацій та транслокацій в досліджених генах не виявлено

#### Дослідження мутацій (ДНК-панель)

В пухлині не виявлено мутацій в досліджених генах.

- \*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір:** CleanPlex® OncoZoom® Cancer Hotspot Panel (Paragon Genomics, США)
- \*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

#### \*Досліджувані гени:

ABL1, CTNNB1, FGFR3, JAK3, NF2, RET, AKT1, DDR2, FLT3, KDR, NOTCH1, SMAD4, ALK, DNMT3A, FOXL2, KIT, NPM1, SMARCB1, APC, EGFR, GNA11, KRAS, NRAS, SMO, ATM, ERBB2, GNAQ, MAP2K1, PDGFRA, SRC, BRAF, ERBB3, GNAS, MET, PIK3CA, STK11, BRCA1, ERBB4, HNF1A, MLH1, PIK3R1, TERT, BRCA2, EZH2, HRAS, MPL, PTCH1, TP53, CDH1, FBXW7, IDH1, MSH6, PTEN, TSC1, CDKN2A, FGFR1, IDH2, MTOR, PTPN11, VHL, CSF1R, FGFR2, JAK2, NF1, RBI.

\*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

#### Дослідження транслокацій (РНК-панель)

Транслокацій досліджуваних генів не виявлено

- \*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір:** AccuFusion™ RNA Lung Cancer Panel (Paragon Genomics, США)
- \*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

#### \*Досліджувані гени:

B ACK, CIT, EML4, FGFR1, MBIP, MET, NRG1, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, RET, ROS1, TACC3.

\*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 07.12.2023

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

### OncoTarget Complete - Таргетна NGS панель «два в одному» для діагностики соматичних мутацій ДНК в 65-ти генах та транслокацій РНК в 13 генах #

Номер блоку:	64886-89
Кількість пухлинних клітин:	>1000
Відсоток пухлинних клітин:	~95%

### Дослідження мутацій (ДНК-панель)

### Виявлено мутації в генах ATM, SMARCB1

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
ATM	c.1451G>A (p.Trp484Ter)	21,41%	Втрата функції	Так	3В	Інгібітори PARP	Чутлив.
SMARCB1	c.939C>A (p.Tyr313Ter)	15,47%	Втрата функції	Ні	-	-	-

В пухлині виявлено мутацію в гені ATM, що призводить до втрати функції відповідного білка. Інгібітори PARP олапариб в монорежимі і талазопариб у комбінації з ензалутамідом схвалені FDA для лікування пацієнтів із метастатичним кастраційно-резистентним раком передміхурової залози (мКРРПЗ) з мутаціями ATM, однак клінічна користь цих агентів у пацієнтів з лейоміосаркомою з мутаціями ATM, невідома.

В пухлині також виявлено мутацію в гені SMARCB1, однак на сьогоднішній день немає схвалених FDA або NCCN методів лікування для пацієнтів із лейоміосаркомою з такими мутаціями.

- \*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір: CleanPlex® OncoZoom® Cancer Hotspot Panel (Paragon Genomics, США)
- \*Чутливість: 1% мутантних алелів
- \*Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

#### \*Досліджувані гени:

ABL1, CTNNB1, FGFR3, JAK3, NF2, RET, AKT1, DDR2, FLT3, KDR, NOTCH1, SMAD4, ALK, DNMT3A, FOXL2, KIT, NPM1, SMARCB1, APC, EGFR, GNA11, KRAS, NRAS, SMO, ATM, ERBB2, GNAQ, MAP2K1, PDGFRA, SRC, BRAF, ERBB3, GNAS, MET, PIK3CA, STK11, BRCA1, ERBB4, HNF1A, MLH1, PIK3R1, TERT, BRCA2, EZH2, HRAS, MPL, PTCH1, TP53, CDH1, FBXW7, IDH1, MSH6, PTEN, TSC1, CDKN2A, FGFR1, IDH2, MTOR, PTPN11, VHL, CSF1R, FGFR2, JAK2, NF1, RBL.

\*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

\*Класифікація біологічного значення: база даних OncoMine (Thermo Scientific)

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

## Дослідження транслокацій (РНК-панель)


### Транслокацій досліджуваних генів не виявлено

- \*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)  
**\*Набір:** AccuFusion™ RNA Lung Cancer Panel (Paragon Genomics, США)  
**\*Чутливість:** 1% мутантних алелів  
**\*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)  
**\*Досліджувані гени:** ALK, CIT, EML4, FGFR1, MBIP, MET, NRG1, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, RET, ROS1, TACC3.  
**\*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

**Виконавці:**

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 07.12.2023

Шановний лікарю!

Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Шановний клієнте!

Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Лицензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «МІЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ № 014792 від 27.03.2020

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

### OncoTarget Complete - Таргетна NGS панель «два в одному» для діагностики соматичних мутацій ДНК в 65-ти генах та транслокацій РНК в 13 генах #

Номер блоку:	31328-31
Кількість пухлинних клітин:	~1000
Відсоток пухлинних клітин:	~70%

### Дослідження соматичних ДНК мутацій

## Виявлено мутацію TP53

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./Резист.
TP53	c.993+2_993+3 delTA	47,44%	Патогенна	Ні	-	-	-

В пухлині виявлено мутацію в гені TP53 c.993+2\_993+3delTA, яка з високою ймовірністю призводить до порушення сплайсингу РНК та втрати функції гену TP53. Мутації в гені TP53 дуже розповсюджені при багатьох видах пухлин, однак на сьогоднішній день не мають терапевтичного значення.

- \*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір: CleanPlex® OncoZoom® Cancer Hotspot Panel (Paragon Genomics, США)
- \*Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

#### \*Досліджувані гени:

ABL1, CTNNA1, FGFR3, JAK3, NF2, RET, AKT1, DDR2, FLT3, KDR, NOTCH1, SMAD4, ALK, DNMT3A, FOXL2, KIT, NPM1, SMARCB1, APC, EGFR, GNA11, KRAS, NRAS, SMO, ATM, ERBB2, GNAQ, MAP2K1, PDGFRA, SRC, BRAF, ERBB3, GNAS, MET, PIK3CA, STK11, BRCA1, ERBB4, HNF1A, MLH1, PIK3R1, TERT, BRCA2, EZH2, HRAS, MPL, PTCH1, TP53, CDH1, FBXW7, IDH1, MSH6, PTEN, TSC1, CDKN2A, FGFR1, IDH2, MTOR, PTPN11, VHL, CSF1R, FGFR2, JAK2, NF1, RBI.

\*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Шановний лікарю!  
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.  
Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.03.2020

Шановний клієнте!  
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.  
Для коректної інтерпретації результатів досліджень зверніться, будь ласка, до лікаря.  
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

## Дослідження транслокацій РНК

### Виявлено транслокацію гену ALK

Ген	Транслокація	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
			Так/Ні	Якщо «Так»		
				Оцінка ОнкоКВ	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
ALK	ELM4-ALK (E6A20)	Активуюча	Так	1	Інгібітори ALK	Чутл.

В пухлині виявлено транслокацію гену ALK. Недрібноклітинні карциноми легені з транслокацією ALK є чутливими до інгібіторів ALK (крізотиніб, алектиніб, брігатиніб, церитиніб, лорлатиніб)

**\*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)

**\*Набір:** AccuFusion™ RNA Lung Cancer Panel (Paragon Genomics, США)

**\*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

**\*Досліджувані гени:**

ALK, CIT, EML4, FGFR1, MBIP, MET, NRG1, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, RET, ROS1, TACC3.

**\*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

**\*Класифікація терапевтичного значення:** ОнкоКВ (Memorial Sloan Kettering Cancer Center)

**\*Транслокацію було виявлено за допомогою альтернативного програмного забезпечення**

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

**Виконавці:**

Генетик                      Шапочка Д.О.



Дата виконання: 07.12.2023

**Шановний клієнте!**  
 Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.  
 Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.  
 Шановний лікарю!  
 Експерти ДИЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.  
 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «МІ ДИЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.05.2020