



ТОВ "Нано Технології в Медицині"
Україна, м. Київ, вул. Антоновича, 68
+38 (044) 200-82-51
lifecode.com.ua
nfo@lifecode.com.ua



ПАЦІЄНТ:

ЗАМОВЛЕННЯ: **23TC048**

Дата народження:

Отримано: 20.11.2023

Стать: **чоловіча**

Виконано: 06.12.2023

Послуга: Oncotarget Complete – Лабораторні дослідження соматичних ДНК мутацій в 65 генах та транслокацій РНК в 13 генах в солідних пухлинах (NGS)

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 ОнкоКВ	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, 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

Дослідження транслокацій РНК

Виявлено транслокацію гену ALK

Гени	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: OncoKB (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.

