



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: **23TC051**

Вік:

Отримано: 29.11.2023

Стать: **жінка**

Виконано: 07.12.2023

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

Номер блоку: 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 ОнкоКВ	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, RB1.

*Контроль якості: якість покриття цільових послідовностей задовільна

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

*Класифікація терапевтичного значення: ОнкоКВ (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 % транслокацій

*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.

