



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: 23TD08

Вік:

Дата замовлення: 23.11.2023

Стать: чоловіча

Виконано: 07.12.2023

Послуга: Oncotarget DNA – Лабораторні дослідження соматичних ДНК мутацій в солідних пухлинах (65 генів NGS)

Виявлено мутації в генах IDH1 (R132H) та TERT

Номер блоку: 15900/18

Кількість пухлинних клітин: >1000

Відсоток пухлинних клітин: >90%

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка ОнкоКВ	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
IDH1	c.395G>A (p.Arg132His)	40,87%	Активуюча	Так	3В	Інгібітори IDH1	Чутлив.
TERT	c.-146C>T	54,57%	Активуюча	Ні	-	-	-

В пухлині виявлено мутацію c.395G>A (p.Arg132His або R132H), що є найрозповсюдженішою мутацією в гені IDH1, які є діагностичною ознакою астроцитом та олігодендрогліом. Є обнадійливі клінічні дані щодо пацієнтів із IDH1 R132 мутантною гліомою, які отримували терапію інгібітором IDH1, івосиденібом, а також у пацієнтів з астроцитомою та олігодендрогліомою, які отримували інгібітор IDH1/2 ворасіденіб.

В пухлині також виявлено мутацію в промоторній ділянці гену TERT (c.-146C>T), яка призводить до його активації. Дані мутації є характерними для багатьох видів пухлин, включаючи гліоми, але на сьогоднішній день не несуть 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

*Класифікація біологічного значення: база даних ClinVar (NCBI)

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

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

