

Консультація

за результатом молекулярного дослідження

OncoMine

Дані про пацієнта		Дані про лікаря	Дані про дослідження	
ПІБ		ПІБ	№ дослідження 23OMXXX	
Дата народження		Заклад	Дата замовлення XX.XX.XXXX	
Стать Чоловік		Відділення _____	Дата відповіді XX.XX.XXXX	

Клінічні дані		
Клінічний діагноз	Периферична холангіокарцинома cT2N1M1 (lymph), ст.IV	Дата
Патоморфологічний діагноз	Морфологічна картина може відповідати холангіокарциномі дрібнопротокового типу, G2	Дата

Попередні схеми терапії		
Схема терапії	Кількість циклів / тривалість	Найкраща відповідь за RECIST (CR, PR, SD, PD)
Гемцитабін + Цисплатин	4	-

Резюме результатів молекулярного дослідження

За результатами дослідження OncoMine, серед генетичних змін, що мають терапевтичне значення виявлено мутацією IDH1 R132S. Для пацієнтів з IDH1-мутантними холангіокарциномами схвалено застосування інгібітору IDH1 івосиденібу. Крім того, у пацієнта виявлено поліморфізм в гені DPYD, що може бути спадковим (гермінальним) і в такому випадку призводити до дефіциту дигідропіримідин дегідрогенази, що асоціюється з високим ризиком токсичності при застосування фторпіримідинів (наприклад 5ФУ). Таким чином, рекомендується проведення DPYD-тестування по крові для підтвердження/виключення спадкової природи даної мутації.

Покази до імунотерапії

Враховуючи низький рівень мутаційного навантаження (TMB-Low) та відсутність мікросателітної нестабільності (MSS), малоймовірна, що пухлина є чутливою до імунотерапії.

У другій лінії терапії, при прогресії на поточній схемі лікування (Гемцитабін-цисплатин):

1. Івосиденіб (оптимальний варіант)
2. FOLFOX (небажано при підтвердженні спадкової природи поліморфізму DPYD)
3. FOLFIRI (небажано при підтвердженні спадкової природи поліморфізму DPYD)
4. Ліпосомальний Іринотекан + 5ФУ + лейковорин (небажано при підтвердженні спадкової природи поліморфізму DPYD)
5. Регорафеніб
6. Ніволумаб (низька ймовірність ефективності, враховуючи MSS та TMB-Low)
7. Пембролізумаб+Ленватиніб (низька ймовірність ефективності, враховуючи MSS та TMB-Low)

Клінічні дослідження, в яких потенційно може прийняти участь пацієнт

1. <https://clinicaltrials.gov/study/NCT05876754>
2. <https://clinicaltrials.gov/study/NCT04762602>

Загальний висновок

При прогресії на першій лінії терапії оптимальним варіантом другої лінії терапії є таргетна терапія IDH1-інгібітором івосиденібом. Можливо розглянути участь у програмі раннього доступу до даного препарату (<https://clinicaltrials.gov/study/NCT05876754>).

Рекомендується проведення DPYD-тестування по крові для підтвердження/виключення спадкової природи виявленого поліморфізму. При підтвердженні спадкової природи поліморфізму DPYD, застосування режимів хіміотерапії, що включають 5ФУ є небажаним.

Застосування імунотерапії в подальших лініях терапії можливе, але враховуючи MSS та TMB-Low статус пухлини, ймовірність її ефективності низька.

Генетик



Шапочка Д. О.



Лікар онколог



Куляба Я. М.

ВАЖЛИВО! Даний документ не є офіційним призначенням терапії. Лабораторія не володіє повною інформацією щодо стану пацієнта та не несе відповідальності за остаточний вибір лікування. Обирати і призначати терапію має лікуючий лікар, враховуючи користь та ризики, стан хворого, отриману терапію, індивідуальні особливості хворого та інше.