



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



ПАЦІЄНТ:

Вік:

Стать:

Діагноз: Аденокарцинома легені

Послуга: Oncotarget Lung – соматична панель для пошуку мішеней для таргетної терапії
недрібноклітинного раку легенів (16 генів, NGS)

Номер блоку: 85757/24

Кількість пухлинних клітин: ~600

Відсоток пухлинних клітин: ~90%

ЗАМОВЛЕННЯ: 24TL003

Отримано: 25.08.2024

Виконано: 08.09.2024

Дослідження мутацій (ДНК-панель)

Виявлено делецію в 19-му екзоні гену EGFR

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка ОнcoKB	Група препаратів	Чутлив./Резист.
Схвалені FDA/EMA/NCCN/ESMO маркери для оцінки чутливості/резистентності до терапії, схваленої FDA/EMA/NCCN/ESMO для даного діагнозу							
EGFR	c.2303_2311dup (p.Ser768_Asp770dup)	79,41%	Активуюча	Так	1	Інгібітори EGFR	Чутлив.
Маркери які не мають терапевтичного значення							
TP53	c.581T>G (p.Leu194Arg)	49,60%	Втрата функції	Ні			
EGFR	c.2312_2312delAinsGCGTGGACAAC (p.Asn771SerfsTer129)	5,73%	Варіант невизначеного значення	Ні			

В пухлині виявлено делецію в 19-му екзоні гену EGFR (c.2303_2311dup (p.Ser768_Asp770dup)). Недрібноклітинні карциноми легень (НДРЛ) з такою делецією є чутливими до інгібіторів EGFR 1-го (ерлотиніб, гефітиніб), 2-го (афатиніб, дакомітиніб) та 3-го (осимертиніб) покоління.

В пухлині також виявлено мутацію в гені TP53, яка на сьогоднішній день не має терапевтичного значення. Також виявлено мутацію c.2312_2312delAinsGCGTGGACAAC (p.Asn771SerfsTer129) в 20-му екзоні гену EGFR, функціональне та терапевтичне значення якої на сьогоднішній день є невідомим.

*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: ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, KRAS, MET, STK11, TP53.

*Контроль якості: якість покриття цільових послідовностей задовільна

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

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, FGFR1, MET, NRG1, NTRK1, NTRK3, RET, ROS1.

*Контроль якості: якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

