



Karolinska
Institutet



ClinSeq Analysrapport

Personnummer 121212-1212
Analys genomförd 2016-01-02

Dr Namn Namnsson
Onkologimottagningen
Stora Lasaretet
123 45 Stadsby

Blodprov taget 2016-01-01, remiss-ID 98765432, etikett 12345678

Tumörprov taget 2016-01-02, remiss-ID 14253647, etikett 34567890

Randomisering till ALASCCA-studien

	Mutationsklass A, patienten kan randomiseras
	Mutationsklass B, patienten kan randomiseras
✓	Inga mutationer, patienten kan <i>ej</i> randomiseras
	Ej utförd/ej bedömbär, patienten kan <i>ej</i> randomiseras

Övrig information från ClinSeq-profil

Mikrosatellitinstabilitet (MSI)

MSI-H ¹	
MSS/MSI-L ²	✓
Ej bedömbär	

Övriga mutationer

Gen	Mutation	Ej mutation	Ej bedömbär	Kommentar
<i>BRAF</i> ³		✓		
<i>NRAS</i> ⁴		✓		
<i>KRAS</i> ⁴		✓		

Tolkning

Tilläggsinformationen från ClinSeq-panelen är av potentiellt klinisk betydelse. Analyserna är utförda på forskningsbasis med en för forskning validerad men inte kliniskt ackrediterad metod. För tolkningsstöd se nedan.

Mikrosatellitinstabilitet (MSI)

¹ **MSI-H (MSI-high):** Tumören uppvisar höggradig mikrosatellitinstabilitet, vilket innebär inaktivering av DNA mismatch-reparation. MSI-H kan orsakas av förvärvade (somatiska) eller medfödda (ärflika) genetiska förändringar.

² **MSS/MSI-L (MSI-low):** Tumören uppvisar mikrosatellitstabilitet eller visar MSI för enstaka markörer.

Kliniska situationer där MSI kan ha betydelse

Tumörer med MSI-H i stadium II har en god prognos med lägre recidivrisk än tumörer med MSS/MSI-L. Fyndet bör vägas in i beslut om adjuvant cytostatikabehandling enligt nationellt vårdprogram. Vid fynd av MSI-H utan samtidig *BRAF*-mutation (se nedan) bör familjeanamnes göras och ställningstagande till vidare onkogenetisk utredning tas. Syftet med en onkogenetisk utredning är att identifiera familjer med ärftlig kolorektalcancer. I dessa familjer skall särskilda kontrollprogram erbjudas för familjemedlemmar med ökad risk.

Aktiverande mutationer i *BRAF*, *KRAS* och *NRAS*

³ **För *BRAF*** rapporteras den mutation som med nuvarande kunskap betraktas som aktiverande (V600E). Tumörer med denna *BRAF*-mutation är resistent mot EGFR-hämmande behandling med antikropparna cetuximab och panitumumab, och denna behandling skall enligt nationellt vårdprogram då inte användas. *BRAF*-mutation är vid avancerade tumörer (stadium IV) en negativ prognostisk faktor.

⁴ **För *KRAS* och *NRAS*** rapporteras de mutationer som med nuvarande kunskap betraktas som aktiverande (kodon 12, 13, 59, 61, 117 och 146). Tumörer med dessa *KRAS/NRAS*-mutationer är resistent mot EGFR-hämmande behandling med antikropparna cetuximab och panitumumab, och denna behandling skall enligt nationellt vårdprogram då inte användas.

Kontakt

Frågor om analysmetoden i ALASCCA-studien kan skickas till ALASCCA@meb.ki.se