ClinSeq Analysrapport





Personnummer 121212-1212 Analys genomförd 2016-01-02 Dr Namn Namnsson Onkologimottagningen Stora Lasaretet 123 45 Stadsby

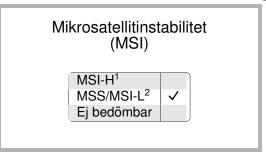
Blodprov taget 2016-01-01, remiss-ID 98765432, etikett 12345678 Tumörprov taget 2016-01-02, remiss-ID 14253647, etikett 34567890

Randomisering till ALASCCA-studien

Mutationsklass A, patienten kan randomiseras Mutationsklass B, patienten kan randomiseras

✓ Inga mutationer, patienten kan ej randomiseras Ej utförd/ej bedömbar, patienten kan ej randomiseras

Övrig information från ClinSeq-profil



Övriga mutationer				
Gen	Mutation	Ej mutation	Ej bedömbar	Kommentar
BRAF ³		✓		
NRAS ⁴		✓		
KRAS 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 (ärftliga) 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 resistenta 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 resistenta 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