Svarsetninger

# Resultater (føres øverst i REM)

tneg

Det er ikke påvist mutasjoner i EGFR- og BRAF-genet. Dette er relevant for behandling av pasientens XXkreft (ref).

Det er ikke påvist somatiske mutasjoner i BRCA1 og BRCA2. Dette utelukker ikke tilstedeværelsen av kimbanevarianter som også indiserer nytte av PARP-behandling. Ta gjerne kontakt ved spørsmål.

tdmiss

Analyse av kopinummervariasjoner vil bli utført senere. Eventuelle klinisk relevante funn vil bli ettersendt.

*Prøvens uniformitet etter sekvensering (XX %) oppnår akkurat ikke ønsket terskelverdi (80 %). (Dette skyldes trolig lite utgangsmateriale og videre lav DNA-konsentrasjon etter ekstraksjon). Det kan derfor være områder i genene på genlisten hvor deteksjonsgrensen på 5 % allelfraksjon ikke overholdes. Det er derfor usikkert om det finnes andre varianter av klinisk betydning.*

*Det bemerkes at cellulariteten for prøven er lav (20 %). Det er derfor stor usikkerhet om det finnes andre varianter av klinisk betydning.*

*Analyse av kopinummervariasjoner ikke er utført for denne prøven grunnet redusert kvalitet.*

Det bemerkes at prøven har svært redusert kvalitet***.***

Fusjonsanalysens kvalitetsparametere er overholdt.

DNA- utbytte etter ekstraksjon var lavt.

Det bemerkes at prøven har svært redusert kvalitet***.*** *Det kan være områder i genene på genlisten som ikke har god nok dekning slik at eventuelle sekvensvarianter ikke påvises.* Fusjonsanalysens kvalitetsparametere er overholdt.

tpos

Den påviste sekvensvarianten ((NM\_XXXX:c.XXX>X p.(XXXX)) i XXXX-genet med allelfraksjon X % (xxbiopsi med xx % tumor) kan være relevant for inkludering i kliniske studier (ClinicalTrials.gov).

Det er påvist en kopitallsvariant i XXXX*-*genet (+5 kopier) (XXbiopsi med XX % tumor). Varianten bør verifiseres før den benyttes klinisk. Kopitallsvarianter i XXX kan være relevant for inkludering i kliniske studier (ClinicalTrials.gov).

Den påviste sekvensvarianten () i BRCA1-genet med allelfraksjon XX % (XXbiopsi med XX % tumor) er relevant for behandling av annen krefttype (FDA, ESMO, EMA, NCCN). **Ved mistanke om arvelig kreft bør det undersøkes om den påviste sekvensvarianten er i kimbane.**

Det er også påvist en sekvensvariant i XX-genet med allelfraksjon XX % som ikke er inkludert på genlisten for XXkreft. Sekvensvarianten (NM\_ )) er sannsynlig onkogen og kan være relevant for inkludering i kliniske studier (ClinicalTrials.org).

tVUS

tMISS

Analysen av pasientens XXXkreft kunne ikke fullføres pga. for lite/uegnet prøvemateriale (XXXbiopsi med X % tumor). Dersom annet egnet prøvemateriale er tilgjengelig kan om ønskelig ny analyse rekvireres.

# Analyse og metodebeskrivelse (kommer under resultater)

**Metodebeskrivelse:**

Sekvensering (NGS) av DNA og RNA med Oncomine comprehensive assay v3 på Genexus instrument (Thermo Fisher Scientific, software) ved bruk av Oncomine extended filter. Genpanelet detekterer enkeltnukleotid-varianter (SNVs), kopitallsvariasjoner og fusjoner i 161 gener assosiert med solide tumorer. Tolkningen av påviste varianter er utført ved hjelp av Oncomine Reporter (Thermo Fisher Scientific). For ytterligere informasjon, se analysebeskrivelse i Heliks ID14653.

Det rapporteres kun varianter relevante for behandling, prognose eller diagnose. En fullstendig rapport med alle varianter er tilgjengelig ved forespørsel. *Analysen er satt til å detektere somatiske varianter, men det utelukker ikke at variantene som detekteres ikke er nedarvet (kimbane/germline).*

**Arvelige varianter (forslag)**

Ved mistanke om utilsiktet funn av arvelige sekvensvarianter, kan blodprøve bli etterspurt.

Den påviste varianten i BRCA2 er en kjent founder (Heramb et al 2018 PMID 29339979). For å utelukke at varianten er nedarvet, ber vi om at blodprøve ettersendes.

Ved allelfraksjoner nær 50 % og 100 % kan det ikke utelukkes at varianten er nedarvet (kimbane/germline).

**Feilrekvirering:**

**tikkeut: Denne kortkoden generer ikke betaling**

Feilrekvirert. Ikke utført etter avtale med rekvirent over telefon 30.03.22.

Feilrekvirert. Prøven er mottatt med riktig papirrekvisisjon og vil bli analysert her ved laboratoriet. Det er ikke behov for rekvirering i DIPS.

# NGS-tumor kodede kommentarer

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Kortkode | | REM kommentarfelt |
| NGS1 | | Det er ikke påvist mutasjoner (xxbiopsi med xx % tumor) relevante for behandling, prognose eller diagnose av pasientens *xx*kreft (referanse). |
| NGS2-7 | | Se tabell 2. |
| NGS8 | | Den påviste sekvensvarianten/fusjonen/kopitallsvarianten (…) i *XXXX*-genet (xxbiopsi med xx % tumor) er av usikker klinisk betydning. |
| NGS9 | | Analysen kunne ikke fullføres pga. for lite/uegnet prøvemateriale eller tekniske problemer. |
| NGS10 | | Lite prøvemateriale førte til for lav DNA-konsentrasjon. Prøvens uniformitet etter sekvensering er for lav (XX %). Det kan derfor være områder i genene på genlisten hvor deteksjonsgrensen på 5 % allelfraksjon ikke overholdes. Lav uniformitet medfører også at det ikke kan rapportere ut kopinummervariasjoner for denne prøven. Det er derfor usikkert om det finnes andre varianter av klinisk betydning. Fusjonsanalysens kvalitetsparametere er overholdt. |
|  | | |
| **Tabell 2.** |  | | |
| Kortkode | REM Kommentar | | |
| NGS2 | Den påviste sekvensvarianten (NM\_xxxxx c…… p.(….)) i *XXXX-*genet med allelfraksjon XX % (xxbiopsi med xx % tumor) er relevant for behandling av pasientens xxkreft (referanse). | | |
| NGS3 | Den påviste sekvensvarianten (NM\_xxxxx c…… p.(….)) i *XXXX*-genet med allelfraksjon XX %  (xxbiopsi med xx % tumor) er relevant for behandling av annen krefttype (referanse). | | |
| NGS4 | Den påviste sekvensvarianten (NM\_XXXXc---p.(….)) i *XXXX*-genet med allelfraksjon XX %  (xxbiopsi med xx % tumor) er relevant for prognose av tumortype/diagnose av pasientens xxkreft (referanse). | | |
| NGS5 | Den påviste fusjonen xxxx/yyyy med xxxx reads/million (xxbiopsi med xx % tumor) er relevant for behandling av pasientens xxkreft (referanse). | | |
| NGS6 | Den påviste kopitallsvarianten i *XXXX-*genet (+X kopier) (xxbiopsi med xx % tumor) er relevant for behandling av pasientens xxkreft (referanse). | | |
| NGS7 | Den påviste delesjonen av ekson X i *XXXX*-genet (xxbiopsi med xx % tumor) er relevant for behandling av pasientens xxkreft (referanse). | | |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Tabell 3. REM** |  |  |  |
| **Diagnose** | **Kortkode** | **Genliste** |  |
| Tumor lunge | NGSAL | Følgende gener er analysert i forbindelse med ikke-småcellet lungekreft: *ALK, BRAF, BRCA1, BRCA2****,*** *EGFR, ERBB2*, *KRAS, MET,* NRG1, *NTRK1, NTRK2, NTRK3****,*** *PIK3CA*, *RET, ROS-1.* |  |
| Tumor bryst | NGSAB | Følgende gener er analysert i forbindelse med brystkreft: *AKT1*, *BRCA1, BRCA2*, ERBB2, ERBB3, *ESR1, MDM2, NF1, NRG1, NTRK1, NTRK2 NTRK3,* *PIK3CA,* PTEN, TP53. |  |
| Tumor melanom | NGSAM | Følgende gener er analysert i forbindelse med malignt melanom: *BRAF, GNA11, GNAQ, KIT, KRAS, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, PTEN, TERT.* |  |
| Tumor tarm | NGSAT | Analyse av TERT-genet dekker ikke mutasjoner i promoterområdet tilstrekkelig. Det er flere kjente mutasjoner assosiert med malignt melanom i dette området. Ta kontakt dersom det er ønskelig å reanalysere med annen metode.  Følgende gener er analysert i forbindelse med tykktarmskreft: *ALK, AKT1, ATM, BRAF, ERBB2, KRAS, MET, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, PTEN, RET.* |  |
| Tumor prostata | NGSAP | Følgende gener er analysert i forbindelse med prostatakreft: *AKT1, ATM, BRCA1, BRCA2****,*** *NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PIK3CA, PTEN.* |  |
| Tumor annet | Ny kortkode | Følgende gener etterspurt av rekvirent er analysert i forbindelse med xxkreft: |  |

*XXXX* og *XXXX* ble etterspurt, men dekkes ikke av genpanelet. Disse genene er derfor ikke analysert.

**Ved cholangiocarsinom!**

**Under resultat: Det er påvist totalt XX mutasjoner i de 161 genene som er sekvensert.**

**Under genliste: Etter forespørsel fra rekvirent oppgis det totale antall mutasjoner i prøvesvar.**

REM

Nye kortkoder:

**NGSBR**

*Det er ikke påvist somatiske mutasjoner i BRCA1 og BRCA2. Dette utelukker ikke tilstedeværelsen av kimbanevarianter (arvelige) som også indiserer nytte av PARP-behandling. Ta gjerne kontakt ved spørsmål.*

**NGSWT**

Det er ikke påvist mutasjoner i EGFR- og BRAF-genet.

**REM**

**NGSM:**

Sekvensering (NGS) av DNA og RNA med Oncomine comprehensive assay v3 på Genexus instrument (Thermo Fisher Scientific, software) ved bruk av Oncomine extended filter. Genpanelet detekterer enkeltnukleotid-varianter (SNVs), kopitallsvariasjoner og fusjoner i 161 gener assosiert med solide tumorer. Tolkningen av påviste varianter er utført ved hjelp av Oncomine Reporter (Thermo Fisher Scientific). For ytterligere informasjon, se analysebeskrivelse i Heliks ID14653.

Det rapporteres kun varianter relevante for behandling, prognose eller diagnose. En fullstendig rapport med alle varianter er tilgjengelig ved forespørsel. *Analysen er satt til å detektere somatiske varianter, men det utelukker ikke at variantene som detekteres ikke er nedarvet (kimbane/germline).*

|  |  |
| --- | --- |
| **Kortkode** | **Kommentar** |
| NGSN | Ingen klinisk relevante mutasjoner påvist i prøve XXXX |
| NGSP | Det er påvist klinisk relevant(e) mutasjon(er) i prøve XXXX |
| NGSV | Det er påvist mutasjon(er) av usikker klinisk betydning i prøve XXXX |
| NGSMI | Mislykket analyse i prøve XXXX |
| *(NGSDM)* | Fjerne kortkode???Her bruker vi vanligvis **NGSN**, **NGSP** eller **NGSV** avhengig av funnet |

|  |
| --- |
| **Resultat** |
| tNEG (negativ) |
| tPOS (positiv) |
| tVUS (VUS) |
| tMISS (mislykket) |
| tDMISS (delvis miss) |