****

报告正文

# 基本信息

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 姓名：{{sample.patient\_name}} | 病理号：{{sample.pathological\_id}} | 住院号： |
| 性别：{{sample.gender}} | 样本类型：{{sample.sample\_type}} | |
| 年龄：{{sample.age}} | | |
| 病理诊断：{{sample.pathol\_diagn}} | | |
| 肿瘤细胞评估：{%if sample.tumor\_content%}{{sample.tumor\_content}}{%else%}{%endif%} | | |

# 检测小结

**基于二代测序技术，在DNA水平检测571个基因，在RNA水平检测2660个基因RNA，对检测范围内的点突变、小片段插入缺失、基因融合、拷贝数变异和基因表达进行分析。**

|  |  |
| --- | --- |
| **检测范围/基因组指标** | **检测结果及意义** |
| **1. 体细胞变异：**254个基因的全部外显子区，247个基因的部分外显子区，46个基因的内含子、启动子或融合断点区域，以及2660个基因的RNA序列 | {%if var.special.Master\_level\_I + var.special.Master\_level\_II + var.special.Master\_level\_onco\_nodrug + var.special.Master\_level\_III%}检出{{var.special.Master\_level\_I + var.special.Master\_level\_II + var.special.Master\_level\_onco\_nodrug + var.special.Master\_level\_III}}个体细胞变异，检出{{(var.var\_germline.level\_4 + var.var\_germline.level\_5)|count}}个胚系致病/疑似致病变异。  其中，{{var.special.BJYY\_sum}}个与靶向药物相关，{{var.special.BJYY\_PD1}}个与PD-1/PD-L1抑制剂相关。{%else%}检出0个体细胞变异，检出0个胚系致病/疑似致病变异。  其中，0个与靶向药物相关，0个与PD-1/PD-L1抑制剂相关。{%endif%} |
| **2. 胚系变异：**64个基因的全部外显子区, 21个基因的部分外显子区，3个基因的内含子和启动子区域 |
| **3. 肿瘤突变负荷（TMB）** | 肿瘤突变负荷{%if tmb.var\_id==”TMB-L”%}低（TMB-L，{{tmb.TMB\_value}} Muts/Mb）{%else%}高（TMB-H，{{tmb.TMB\_value}} Muts/Mb）{%endif%} |
| **4. 微卫星状态（MSS/MSI）** | {%if msi.var\_id==”MSS”%}微卫星稳定型（MSS）。{%else%}微卫星不稳定型（MSI-H）。{%endif%} |

注：

1. 上表中体细胞变异数目仅统计临床意义明确、有潜在临床意义和临床意义不明确的变异；胚系变异数目仅统计致病性变异和疑似致病性变异。
2. 基于内部实体瘤TMB数据库，采用国际较为公认的四分位法划分TMB-L/H，设定排序在前25％的值为TMB-H，后75％为TMB-L。

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 初审医师： | 何磊 | 复核医师： | 王征 |
| 日期： | {{sample.report\_date}} | 日期： | {{sample.report\_date}} |

# 检测结果及解析

## 基因组变异及靶向用药提示

{%p if var.var\_for\_regimen.level\_I + var.var\_for\_regimen.level\_II or var.knb%}

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因组变异** | **突变频率/拷贝数/胚系变异** | **提示敏感** | | **提示耐药/慎重选择** |
| FDA/NMPA/其他机构  批准 | 临床试验 | FDA/NMPA/其他机构  批准 |
| {%tr if var.knb%} | | | | |
| *KRAS/*  *NRAS/*  *BRAF* V600E | 野生型 | {%p if var.knb.evi\_sum.regimen\_FDA\_S%}  {%p for c in var.knb.evi\_sum.regimen\_FDA\_S%}  {{c.regimen\_name}}({{c.evi\_conclusion\_simple}})  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | {%p if var.knb.evi\_sum.regimen\_noFDA\_S%}  {%p for c in var.knb.evi\_sum.regimen\_noFDA\_S%}  {{c.regimen\_name}}({{c.evi\_conclusion\_simple}})  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | {%p if var.knb.evi\_sum.regimen\_R%}  {%p for c in var.knb.evi\_sum.regimen\_R%}  {{c.regimen\_name}}({{c.evi\_conclusion\_simple}})  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| {%tr endif%} | | | | |
| {%tr if var.var\_for\_regimen.level\_I+ var.var\_for\_regimen.level\_II%} | | | | |
| {%tr for a in var.var\_for\_regimen.level\_I+ var.var\_for\_regimen.level\_II%} | | | | |
| {%p if “,” in a.gene\_symbol and (a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category== “PSeqRnaSv”)%}  {%p if a.five\_prime\_gene != a.three\_prime\_gene %}  *{{a.five\_prime\_gene}}*  *{{a.three\_prime\_gene}}*  融合  {%p elif a.five\_prime\_gene ==“MET”and a.three\_prime\_gene ==”MET”%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category ==”Snvindel”%}  {%p if a.hgvs\_p !=”p.?”%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {{a.hgvs\_c}}  {{a.hgvs\_p\_BJYY}}  {%p else%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {{a.hgvs\_c}}  {%p endif%}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {{a.hgvs\_c}}  {{a.hgvs\_p\_BJYY}}  (MET exon14 skipping)  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}*  扩增  {%p endif%} | {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  {%if a.freq\_sc >= 0.85%}纯合{%else%}杂合{%endif%}  {%p else%}  {{a.freq\_str}}  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  {{a.cn\_mean}}  {%p elif a.bio\_category==”Sv”%}  {{a.freq\_str}}  {%p elif a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  -  {%p endif%} | {%p if a.evi\_sum.regimen\_FDA\_S%}  {%p for c in a.evi\_sum.regimen\_FDA\_S%}  {{c.regimen\_name}}({{c.evi\_conclusion\_simple}})  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | {%p if a.evi\_sum.regimen\_noFDA\_S%}  {%p for c in a.evi\_sum.regimen\_noFDA\_S%}  {{c.regimen\_name}}({{c.evi\_conclusion\_simple}})  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | {%p if a.evi\_sum.regimen\_R%}  {%p for c in a.evi\_sum.regimen\_R%}  {{c.regimen\_name}}({{c.evi\_conclusion\_simple}})  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | |
| {%tr endif%} | | | | |

{%p endif%}

注：

1. "-"：未有此类变异/药物/其他信息。
2. 参照美国病理协会（Association for Molecular Pathology, AMP）、美国临床肿瘤学会（American Society of Clinical Oncology, ASCO）和美国病理学家协会（College of American Pathologists, CAP）联合发布的肿瘤变异解读及报告指南(PMID: 27993330) 中的变异分类方法，综合变异在治疗、诊断和预后方面相关研究证据，将变异分为4类：I类为强临床意义；II类为潜在临床意义；III类为临床意义不明；IV类为良性/可能良性。上表仅列出I-II类变异。
3. 检测结果与临床意义相关性的证据水平分为A、B、C、D4个等级，A级：对应癌种中FDA/NMPA批准或指南推荐的治疗、诊断和（或）预后的相关标志物; B级：专家共识或III/IV期临床试验研究表明对患者肿瘤治疗有敏感或耐药、或具有诊断、预后意义的生物标志物；C级: FDA/NMPA批准或专业指南推荐的在其他癌种对某个治疗方案敏感或耐药的标志物；或者是作为临床试验入组标准的标志物；或者是多个小型研究结果证实具有诊断或预后意义的标志物；D级: 临床前研究表明具有潜在的治疗意义，或基于小型研究或多个案例报告可能作为辅助疾病诊断或预后的标志物（结论未形成共识）。具有明确临床意义的I类变异，对应药物敏感性证据级别为A级和B级；具有潜在临床意义的II类变异，对应药物敏感性证据级别为C级和D级；临床意义尚不明确的III类变异不做药物敏感性分析。
4. 报告所列举的药物或基因变异并未按照基因或者药物的重要性排序，具体决策需参照临床实际。

## 体细胞变异检测结果

### 点突变，小片段的插入缺失检测结果

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **转录本** | **碱基改变** | **氨基酸改变** | **功能区域** | **突变频率** | **变异等级** |
| {%tr if var.special.BJYY\_SNV %} | | | | | | |
| {%tr for a in var.special.BJYY\_SNV%} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {{a.transcript\_primary}} | {{a.hgvs\_c}} | {%p if a.hgvs\_p!=”p.?”%}  {{a.hgvs\_p\_BJYY}}  {%p else%}  -  {%p endif%} | {{a.gene\_region}} | {{a.freq\_str}} | {%p if a.clinic\_num\_s==5%}  I类  {%p elif a in var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug%}  III类  {%p elif a.clinic\_num\_s==4%}  II类  {%p else%}  III类  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | |
| *-* | - | - | - | - | - | - |
| {%tr endif%} | | | | | | |

### 拷贝数变异检测结果

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **变异类型** | **功能区域** | **拷贝数** | **变异等级** |
| {%tr if var.special.BJYY\_CNV%} | | | | |
| {%tr for a in var.special.BJYY\_CNV%} | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | 扩增 | all exons | {{a.cn\_mean}} | {%p if a.clinic\_num\_s==5%}  I类  {%p elif a in var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug%}  III类  {%p elif a.clinic\_num\_s==4%}  II类  {%p else%}  III类  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | |
| {%tr else%} | | | | |
| *-* | - | - | - | - |
| {%tr endif%} | | | | |

### 融合基因检测结果

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | | **转录本** | | **变异类型** | **功能区域** | **突变频率** | **变异等级** |
| {%tr if var.special.BJYY\_Sv or var.special.BJYY\_RnaSv%} | | | | | | | |
| {%tr for a in var.special.BJYY\_RnaSv%} | | | | | | | |
| {%p if a.five\_prime\_gene != a.three\_prime\_gene %}  *{{a.five\_prime\_gene}}*  *{{a.three\_prime\_gene}}*  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*  {%p endif%} | | {%p if a.five\_prime\_gene!=a.three\_prime\_gene%}  {{a.five\_prime\_transcript}}  {{a.three\_prime\_transcript}}  {%p else%}  {{a.five\_prime\_transcript}}  {%p endif%} | | {%p if a.five\_prime\_gene ==”MET”%}  融合  (MET exon14 skipping)  {%p else%}  融合  {%p endif%} | {{a.five\_prime\_cds}}  {{a.three\_prime\_cds}} | {{a.reads|replace(“.0”,””)}}copies | {%p if a.clinic\_num\_s==5%}  I类  {%p elif a in var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug%}  III类  {%p elif a.clinic\_num\_s==4%}  II类  {%p else%}  III类  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | | | | |
| {%tr for b in var.special.BJYY\_Sv%} | | | | | | | |
| {%p if b.five\_prime\_gene != b.three\_prime\_gene %}  *{{b.five\_prime\_gene}}*  *{{b.three\_prime\_gene}}*  {%p else%}  *{{b.five\_prime\_gene}}*  {%p endif%} | {%p if b.five\_prime\_gene!=b.three\_prime\_gene%}  {{b.five\_prime\_transcript}}  {{b.three\_prime\_transcript}}  {%p else%}  {{b.five\_prime\_transcript}}  {%p endif%} | | 融合 | | {{b.five\_prime\_cds}}  {{b.three\_prime\_cds}} | {{b.freq\_str}} | {%p if b.clinic\_num\_s==5%}  I类  {%p elif b in var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug%}  III类  {%p elif b.clinic\_num\_s==4%}  II类  {%p else%}  III类  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | | |
| - | | - | | - | - | - | - |
| {%tr endif%} | | | | | | | |

注：

1. "-"：未有此类变异/其他信息。
2. 上表仅列出临床意义相关、肿瘤发生发展相关和临床意义不明确的检出变异。
3. 检出变异为点突变或小片段插入缺失突变时提示丰度，指突变型占野生型和突变型之和的比例。
4. 检出变异为基因扩增时提示DNA拷贝数，正常细胞中基因拷贝数为2。
5. 在RNA样本中检出变异为基因融合时无突变丰度数值；在DNA样本中检出变异为基因融合时提示丰度，指突变型占野生型和突变型之和的比例；在RNA和DNA样本中同时检出融合仅提示RNA检测结果。

## 体细胞变异及靶向药物解析

{%p if var.knb%}

|  |
| --- |
| ***KRAS/NRAS/BRAF* V600E 野生型** |
| **基因解析：**  KRAS基因是人体内最为常见的原癌基因，其负责编码的RAS蛋白在细胞内的信号通路中起着信号转导作用，KRAS突变在多种肿瘤中均有发生，比如在肺癌中约占15–25%（PMID: 18794081），在结直肠癌中高达40%（PMID: 19679400）。NRAS基因同KRAS、HRAS基因一样隶属于RAS基因家族，其负责编码的RAS蛋白在多种细胞信号通路中起着信号转导作用，在细胞的生存与增殖等活动中处于重要位置。NRAS在结直肠癌患者中的突变率相对较高，约为1～6%，主要发生位置为2～4号外显子，同时NRAS也是结直肠癌中重要的分子标志之一。BRAF，又名丝氨酸/苏氨酸激酶，其在丝裂原活化蛋白激酶（MAPK）级联（PMID: 15520807）的调节中起关键作用。BRAF基因突变在多种肿瘤中均有报道，包括黑色素瘤（PMID: 12068308）、肺癌、结直肠癌（PMID:19537845）等，是一种常见的原癌基因。  **变异解析：**  -  **靶向药物解析：**  {%p if var.knb.evi\_sum.evi\_split%}  {%p if var.knb.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  {%p for b in var.knb.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **{{b.regimen\_name}}:**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p endif%} |

{%p endif%}

{%p if var.var\_for\_regimen.level\_I+var.var\_for\_regimen.level\_II%}

|  |
| --- |
| {%tr for a in var.var\_for\_regimen.level\_I+var.var\_for\_regimen.level\_II%} |
| {%tr if a.var\_origin!=”germline”%} |
| {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  ***{{a.gene\_symbol}}* {{a.hgvs\_c}} {%if a.hgvs\_p != “p.?”%}{{a.hgvs\_p\_BJYY}}{%endif%}**  **{%p if a.judge\_mergeMET%}**  ***{{a.gene\_symbol}}* {{a.hgvs\_c}} {%if a.hgvs\_p != “p.?”%}{{a.hgvs\_p\_BJYY}} (*MET* exon14 skipping){%endif%}**  **{%p endif%}**  **{%**p elifa.bio\_category==”Cnv”**%}**  ***{{a.gene\_symbol}}* 扩增**  **{%**p elifa.bio\_category==”Sv”or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”**%}**  **{%p if a.five\_prime\_gene!=a.three\_prime\_gene%}**  ***{{a.five\_prime\_gene}}* : {{a.five\_prime\_cds}}-*{{a.three\_prime\_gene}}* : {{a.three\_prime\_cds}} 融合**  **{%p else%}**  ***MET* exon14 skipping**  **{%p endif%}**  {%p endif%} |
| **基因解析：**  {%p if “,” in a.gene\_symbol and (a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==“PSeqRnaSv”)%}  {%p if a.five\_prime\_gene != a.three\_prime\_gene %}  {{a.five\_prime\_gene\_function|e}}  {{a.three\_prime\_gene\_function|e}}  {%p else%}  {{a.five\_prime\_gene\_function|e}}  {%p endif%}  {%p else%}  {{a.gene\_function|e}}  {%p endif%}  **变异解析：**  {{a.variant\_desc\_cn|e}}{{a.variant\_interpret\_cn|e}}  **靶向药物解析：**  {%p if a.evi\_sum.evi\_split%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **{{b.regimen\_name}}：**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Prognostic%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Prognostic %}  **预后相关：**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic %}  **辅助诊断相关：**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p else%}  目前关于该变异的临床治疗实践尚不明确。  {%p endif%} |
| **{%tr endif%}** |
| **{%tr endfor%}** |

**{%p endif%}**

## 胚系变异检测结果

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **转录本** | **基因区域** | **碱基改变** | **氨基酸改变** | **纯合/杂合** | **变异意义** |
| {%tr if var.var\_germline.level\_5+ var.var\_germline.level\_4%} | | | | | | |
| {%tr for a in var.var\_germline.level\_5+ var.var\_germline.level\_4 %} | | | | | | |
| *{{a.gene\_symbol}}* | {{a.transcript\_primary}} | {{a.gene\_region}} | {{a.hgvs\_c}} | {%p if a.hgvs\_p !=”p.?”%}  {{a.hgvs\_p\_BJYY}}  {%p else%}  -  {%p endif%} | {%if a.freq\_sc >= 0.85%}纯合{%else%}杂合{%endif%} | {%p if a.clinic\_num\_g==5%}  致病性变异  {%p else%}  疑似致病性变异  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | | | |
| {%tr else%} | | | | | | |
| - | - | - | - | - | - | - |
| {%tr endif%} | | | | | | |

注：

1. "-"：未有此类变异/其他信息。
2. 上表仅列出致病突变和疑似致病突变，不列出临床意义未明变异、可能良性变异和良性变异。
3. 胚系变异解读遵循美国医学遗传学和基因组学学会（American College of Medical Genetics, ACMG）发布的《遗传变异注释标准与指南》（2015年版），遗传变异分为致病性变异、可能致病性变异、临床意义不明变异、可能良性变异和良性变异五个等级。本产品共检测88个与遗传性肿瘤/综合征相关基因。

## 致病或疑似致病胚系变异解析

{%p if var.var\_germline.level\_4+var.var\_germline.level\_5%}

{%p for a in var.var\_germline.level\_4+var.var\_germline.level\_5%}

|  |
| --- |
| ***{{a.gene\_symbol}}* {{a.hgvs\_c}} {%if a.hgvs\_p != “p.?”%}{{a.hgvs\_p\_BJYY}}{%endif%}** |
| **基因解析：**  {{a.gene\_function|e}}  **变异解析：**  {{a.variant\_desc\_cn|e}}{{a.variant\_interpret\_cn|e}}  **遗传风险：**  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predisposing%}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  **治疗策略：**  **{%p if a.evi\_sum.evi\_split%}**  **{%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}**  **{%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive %}**  **{{b.regimen\_name}}：**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |

{%p endfor%}

{%p else%}

无

{%p endif%}

* 1. **免疫检查点抑制剂分子标志物检测结果**

### 疗效预测指标

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 检测内容 | 检测意义 | 检测结果 |
| 肿瘤突变负荷（TMB） | 对于肿瘤突变负荷（TMB）较高的患者，FDA已批准帕博丽珠单抗用于既往治疗后疾病进展且没有令人满意替代治疗方案的不可手术或转移性的成人和儿童实体瘤患者。 | {{tmb.TMB\_value}} Muts/Mb,  {%if tmb.var\_id==”TMB-L”%}TMB-L{%else%}TMB-H{%endif%} |
| 微卫星状态 | FDA已批准纳武利尤单抗、纳武利尤单抗+伊匹单抗、帕博丽珠单抗用于MSI-H的结直肠癌、子宫内膜癌、肾细胞癌等的治疗。 | {%if msi.var\_id==”MSS”%}微卫星稳定型  （MSS）{%else%}微卫星不稳定型  （MSI-H）{%endif%} |
| {%tr if gep and “肺癌” in sample.tumor\_list%} | | |
| 免疫微环境  GEP分值 | 临床研究表面，通过RNA极元表达谱计算免疫微环境中T细胞的浸润程度能较好地预测肺癌、头颈部鳞癌、胃癌等实体瘤的免疫检查点抑制剂的疗效(PMID:28650338; PMID:30309915)。 | 分值{{gep.gep\_score}};{%if gep.gep\_score|float >= 0.5%} 高{%else%} 低{%endif%} |
| {%tr endif%} | | |

注：

1. 肿瘤突变负荷（Tumor Mutation Burden, TMB）：本样本检测到的TMB值与既往检测样本TMB数值由高到低进行排序，并根据四分位法，设定排序在前25％的值为TMB-H，后75％为TMB-L。
2. 微卫星状态：本产品共检测307个MSI位点，在胃癌和肠癌样本中进行了充分验证。微卫星不稳定位点占到总数的15%以下提示为微卫星稳定型（MSS），15%及以上则为微卫星不稳定型（MSI）。本检测结果仅供参考。
3. {%p if gep and “肺癌” in sample.tumor\_list%}
4. GEP模型基于TIGIT, CD27, CD8A, PD-L1, PD-L2, LAG3, CXCR6, CMKLR1, NKG7, CCL5, PSMB10, IDO1, CXCL9, HLA-DQA1, CD276, STAT1, HLA-DRB1, HLA-E 18个基因的基因表达谱建模，并在内部肺癌免疫疗效数据集上进行验证，确认cut-off为0.5，GEP分值<0.5推测对免疫检查点抑制剂单药响应概率较低，反之则较高。
5. {%p endif%}

### 疗效影响因素-治疗正相关

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因** | **检测结果** | **检测意义** |
| ***POLE*** | {%p if var.io.io\_BJYY.POLE %}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.POLE %}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *POLE和POLD1*编码产物为DNA聚合酶的催化亚基，其突变可导致肿瘤超突变特性。结直肠癌、非小细胞肺癌、子宫内膜癌和胃腺癌的临床研究提示，与野生型患者相比，*POLE/POLD1*突变型患者在接受免疫治疗之后其客观缓解率更高，中位无进展生存期和总生存期更长（PMID: 35261896, 27362548, 27612425, 35308232）。 |
| ***POLD1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.POLD1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.POLD1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***CDK12*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CDK12%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.CDK12%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *CDK12*双拷贝缺失的前列腺癌组织具有更多浸润T细胞和更高新抗原负荷，是一类特殊的前列腺癌亚型，可能从免疫检查点抑制剂治疗中获益(PMID: 29906450)。 |
| ***TP53*** | {%p if var.io.io\_BJYY.TP53%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.TP53%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 多项非小细胞肺癌临床研究表明，*TP53*失活突变、*KEAP1/TP53*共突变和*ZFHX3/TP53*共突变的患者接受PD-1/PD-L1抑制剂治疗后的无进展生存期或总生存期较长（PMID: 33330629, 34450259, 35226388）。*TP53*突变型膀胱癌患者较*TP53*野生型患者更易从免疫检查点抑制剂治疗中获益（PMID: 33356494）。 |
| ***KRAS*** | {%p if var.io.io\_BJYY.KRAS%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.KRAS%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 回顾性研究提示*TP53*或*KRAS*突变的肿瘤患者，尤其是TP53/KRAS共突变患者，PD-1/PD-L1抑制剂治疗的临床获益更显著（PMID: 28039262）。非小细胞肺癌临床研究提示，*KRAS*突变且PD-L1表达≥1％患者接受免疫检查点抑制剂治疗时的疗效高于*KRAS*野生型患者，且这一差异在PD-L1表达≥50％时更显著（PMID:30738221）。 |
| ***ATM*** | {%p if var.io.io\_BJYY.ATM%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.ATM%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | DNA损伤修复（DDR）通路基因的失活突变会导致DNA修复异常，与淋巴细胞浸润、基因组不稳定性增加和肿瘤突变负荷升高有关。非小细胞肺癌、尿路上皮癌、去势抵抗性转移性前列腺癌等多种癌症的临床研究发现，与无DDR通路基因缺失突变的患者相比，携带DDR通路基因缺失突变患者接受PD-1/PD-L1抑制剂治疗后的客观缓解率更高，中位无进展生存期和总生存期更长（PMID: 32332016, 29489427, 32916128, 30514390, 29983880）。DDR通路基因包括错配修复（MMR）基因和POLE等基因，有更多的临床研究可供参考，在下方单独列出。 |
| ***ATR*** | {%p if var.io.io\_BJYY.ATR%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.ATR%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***BRCA1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.BRCA1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.BRCA1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***BRCA2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.BRCA2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.BRCA2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***BRIP1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.BRIP1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.BRIP1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***CHEK1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CHEK1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.CHEK1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***CHEK2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CHEK2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.CHEK2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***ERCC1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.ERCC1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.ERCC1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***FANCA*** | {%p if var.io.io\_BJYY.FANCA %}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.FANCA %}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***MRE11*** | {%p if var.io.io\_BJYY.MRE11%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.MRE11%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***PALB2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.PALB2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.PALB2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***RAD50*** | {%p if var.io.io\_BJYY.RAD50%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.RAD50%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***XRCC1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.XRCC1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.XRCC1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***SERPINB3*** | {%p if var.io.io\_BJYY.SERPINB3%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.SERPINB3%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *SERPINB3*和*SERPINB4*属于serpin家族，编码产物是一种丝氨酸蛋白酶抑制剂在细胞凋亡和自身免疫中发挥作用。黑色素瘤临床研究提示，在抗CTLA4免疫治疗换这种，相关基因突变与较长的总生存期相关（PMID: 27668655）。 |
| ***SERPINB4*** | {%p if var.io.io\_BJYY.SERPINB4%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.SERPINB4%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***CD274*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CD274%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.CD274%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *CD274*编码产物为PD-L1。一项实体瘤回顾性分析提示，携带*CD274*扩增的实体瘤患者对免疫检查点抑制剂照料的总体客观缓解率约为66.7％（PMID: 29902298）。尿路上皮癌和软组织肉瘤临床研究提示*CD274*扩增的患者在PD-L1抑制剂治疗后有更好的临床获益（PMID: 35071713, 28405504）。 |
| ***MLH1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.MLH1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.MLH1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 错配修复（MMR）通路是重要的DNA损伤修复机制，相关基因包括MLH1、MSH2、MSH6和PMS2等，MMR通路缺陷（dMMR）会导致DNA复制错误无法被正常修复。MSI-H实体瘤临床研究提示，MMR基因突变的肿瘤一般具有较高的肿瘤突变负荷，同时PD-L1过表达概率更高。多项临床研究提示dMMR的乳腺癌、结直肠癌和实体瘤患者对免疫检查点抑制剂更敏感，较MMR通路正常的患者拥有更长的无进展生存期或总生存期（PMID: 34530255, 34966607, 35185898）。  检测dMMR的方法包括免疫组化、微卫星状态检测和基因测序。检出MMR通路基因突变时，请结合免疫组化和微卫星状态检测结果制定临床用药方案。 |
| ***MSH6*** | {%p if var.io.io\_BJYY.MSH2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.MSH2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***MSH2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.MSH6%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.MSH6%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***PMS2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.PMS2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.PMS2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***TERT*** | {%p if var.io.io\_BJYY.TERT%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.TERT%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 临床研究提示在免疫检查点抑制剂治疗的非小细胞肺癌患者人群中，*TERT*突变与更高的治疗有效率、更长的中位无进展生存期有关（PMID: 32241817），在尿路上皮癌人群中，*TERT*启动子突变与较长的无进展生存期和总生存期有关（PMID: 33980590）。 |
| ***KMT2D*** |  | 肿瘤细胞中的*KMT2D*突变会引起DNA损伤和转录异常，积累更高的突变负荷和异常转录本，易产生更多的肿瘤新抗原，进而可能对PD-1/PD-L1抑制剂治疗更加敏感(PMID: 32887696)。 |
| ***LRP1B*** | {%p if var.io.io\_BJYY.LRP1B%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.LRP1B%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *LRP1B*基因编码一种肿瘤抑制因子。回顾性研究提示在接受免疫检查点抑制剂治疗的肺癌、前列腺癌、黑色素瘤、肉瘤和乳腺癌患者中，*LRP1B*致病/致癌性突变与较高的客观缓解率、无进展生存期和总生存期相关（PMID: 31164891, 33653800）。 |
| ***ARID1A*** | {%p if var.io.io\_BJYY.ARID1A%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.ARID1A%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *ARID1A*编码产物在DNA错配修复通路中发挥功能，TCGA数据提示*ARID1A*失活与MSI、高肿瘤突变负荷存在相关性。回顾性研究提示带有*ARID1A*失活突变的非小细胞肺癌、结直肠癌、胃癌和子宫内膜癌患者对免疫检查点抑制剂治疗响应较好（PMID: 31949479, 32111729, 34512623）。 |
| ***PRKDC*** | {%p if var.io.io\_BJYY.PRKDC%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.PRKDC%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *PRKDC*基因突变常与其他DNA损伤修复缺陷共存，与高肿瘤突变负荷存在一定的相关性。回顾性分析提示在免疫检查点抑制剂治疗的实体瘤患者人群中，*PRKDC*基因突变与较长无进展生存期和总生存期存在相关性(PMID: 32502294)。 |
| ***SETD2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.SETD2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.SETD2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *SETD2*编码一种组蛋白甲基转移酶，在维持基因组完整性和稳定性方面起关键作用。回顾性分析提示，*SETD2*基因突变与高肿瘤突变负荷和微卫星不稳定有一定相关性，在PD-1/PD-L1抑制剂类药物治疗人群中与较高的客观缓解率和较长的总生存期存在相关性（PMID: 34127768）。 |
| ***FAT1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.FAT1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.FAT1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 非小细胞肺癌临床研究提示，携带*FAT1*失活突变的患者在抗PD-1/PD-L1治疗后具有更高的客观缓解率、更长的无进展生存期和总生存期（PMID: 31085721; 35212236）。 |

注：

1. “-”表示本次检测未检出临床意义明确或潜在临床意义的变异。
2. 免疫检查点抑制剂疗效相关基因的临床研究目前处于探索性研究阶段，结果仅供参考。

### 疗效影响因素-治疗负相关

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因** | **检测结果** | **检测意义** |
| ***APC*** | {%p if var.io.io\_BJYY.APC%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.APC%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 研究发现WNT/β-catenin通路的*APC*和*CTNNB1*基因突变在无T细胞浸润的肿瘤中的发生概率较高（PMID: 25970248）。肿瘤免疫微环境分析结果显示*CTNNB1*突变可导致肝癌患者活化的免疫细胞显著减少，显著降低免疫刺激分子的表达(PMID:34777372)。 |
| ***CTNNB1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CTNNB1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.CTNNB1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***B2M*** | {%p if var.io.io\_BJYY.B2M%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.B2M%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | *B2M*基因缺失或失活会导致肿瘤细胞的HLA-I类抗原表达缺失，进而引起免疫检查点抑制剂的抗性（PMID: 22833104, 29025772）。 |
| ***MDM2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.MDM2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.MDM2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 实体瘤临床研究提示，在免疫检查点抑制剂治疗后的超进展人群中，更易出现*MDM2/4*基因的扩增，提示其可能与较差的治疗效果相关(PMID: 28351930, 34290608)。 |
| ***MDM4*** | {%p if var.io.io\_BJYY.MDM4%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.MDM4%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***EGFR*** | {%p if var.io.io\_BJYY.EGFR%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.EGFR%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 非小细胞肺癌的临床研究提示，与*EGFR*野生型和*ALK*阴性/未知患者相比，携带*EGFR*突变或*ALK*重排的患者更难从PD-1/PD-L1抑制剂治疗中获益（PMID: 26412456, 26712084, 27225694, 31125062）。在检出相关突变后，请结合临床实际情况确定靶向抑制剂类药物的使用。 |
| ***ALK*** | {%p if var.io.io\_BJYY.ALK%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.ALK%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***PTEN*** | {%p if var.io.io\_BJYY.PTEN%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.PTEN%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 研究提示*PTEN*缺失的肿瘤组织中，效应T细胞渗透较少且肿瘤杀伤作用较弱，提示PD-1/PD-L1抑制剂治疗效果可能较差（PMID: 26645196, 29977240）。 |
| ***IFNGR1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.IFNGR1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.IFNGR1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | IFN信号通路相关基因编码产物在抗原呈递过程中发挥重要作用，包括*JAK1*、*JAK2*、 *IFNGR1*和*IRF1*等，临床研究显示此类基因突变更易在PD-1/PD-L1抑制剂治疗失败人群中出现，提示其可能与较差的治疗效果相关（PMID: 27433843, 27667683, 27903500, 29070816, 31570880）。 |
| ***IRF1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.IRF1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.IRF1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***JAK1*** | {%p if var.io.io\_BJYY.JAK1%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.JAK1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***JAK2*** | {%p if var.io.io\_BJYY.JAK2%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.JAK2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***STK11*** | {%p if var.io.io\_BJYY.STK11%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.STK11%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 非小细胞肺癌临床研究提示，*STK11*基因缺失的肿瘤组织中效应T细胞浸润程度低，与较低的客观缓解率、较短的无进展生存期相关（PMID: 29773717）。但同时有研究提示，*STK11*基因突变更偏向于肿瘤治疗的一种预后指标（PMID: 32312757）。 |
| ***CDKN2A*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CDKN2A%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.CDKN2A%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 非小细胞肺癌和尿路上皮癌临床研究提示*CDKN2A*/*CDKN2B*基因缺失与免疫检查点抑制剂治疗后的肿瘤超进展、较短的总生存期相关（PMID: 33334611, 34074656, 34625620）。 |
| ***CDKN2B*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CDKN2B%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.CDKN2B%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| ***DNMT3A*** | {%p if var.io.io\_BJYY.DNMT3A%}  {%p for a in var.io.io\_BJYY.DNMT3A%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | 实体瘤临床研究提示在免疫检查点抑制剂治疗过程中，*DNMT3A*基因突变更易出现在治疗失败时间短的人群中，提示其可能与较差的治疗效果相关（PMID: 28351930）。 |
| ***CCND1/FGF3/***  ***FGF4/FGF19*** | {%p if var.io.io\_BJYY.CCND1 and var.io.io\_BJYY.FGF3 and var.io.io\_BJYY.FGF4 and var.io.io\_BJYY.FGF19%}  共扩增  {%p else%}  -  {%p endif%} | 研究提示在免疫检查点抑制剂治疗人群中，*CCND1*基因扩增与更短的生存期、更差的治疗结果相关（PMID: 32903763）。*CCND1*、*FGF3、FGF4和FGF19*基因位于染色体11q13，易发生共扩增。 |

注：

1. “-”表示本次检测未检出临床意义明确或潜在临床意义的变异。
2. 免疫检查点抑制剂疗效相关基因的临床研究目前处于探索性研究阶段，结果仅供参考。
   1. **化疗药物相关基因多态性检测结果及解析**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 检测位点 | 检测结果 | 结果提示 | 证据等级 |
| {%tr for a in chemo.reduce\_116%} | | | | |
| ***{{a.gene\_symbol}}*** | {{a.dbsnp}} | {{a.genotype}} | {{a.clin\_anno\_cn}} | {{a.evi\_level}} |
| {{%tr endfor%}} | | | | |

注：

1. 化疗药物证据水平划分依据参考PharmGKB数据库，共分为1A/1B/2A/2B/3/4这6个等级：

1A级：由临床药物基因组学实施联盟（CPIC）或遗传药理学指南认可，或者应用于其他主要卫生系统；

1B级：注释基于多项有统计显著性的研究；

2A级：注释基于多项重复研究，并且该基因为明确的药物代谢基因；

2B级：注释基于多项重复研究，但其中一些研究没有统计学意义或影响较小；

3级：注释仅基于一项有显著性差异的研究，或多项研究但缺乏明显药效关联；

4级：注释仅基于病例报告，非权威性研究或体外分子功能研究。

1. 如果同一个药物不同SNP位点对药物疗效或毒性预测的结论不一致，以证据水平级别高的为准。
2. 不同基因检测位点与药物相关性来自不同的研究，其结果相互独立，因此，同一患者的同一类药物的多个位点检测结果解析可能不一致，最终用药方案需结合临床具体情况。
   1. **FDA/NMPA获批药物简介**

{%p if therapeutic\_regimen%}

{%p for a in therapeutic\_regimen%}

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **药物名称** | **通用名：{%if a.regimen\_cn%}{{a.regimen\_cn}}{%else%}-{%endif%}{%if a.regimen\_en%}({{a.regimen\_en}}){%else%}(-){%endif%}** | **{%if “FDA” in a.approval\_organization%}FDA批准{%else%}FDA未批准{%endif%}** | **{%if “NMPA” in a.approval\_organization%}NMPA批准{%else%}NMPA未批准{%endif%}** |
| **商品名：{%if a.trade\_name\_cn and a.trade\_name\_en%}{{a.trade\_name\_cn}}({{a.trade\_name\_en}}){%elif a.trade\_name\_en%}-({{a.trade\_name\_en}}){%elif a.trade\_name\_cn%}{{a.trade\_name\_cn}}(-){%else%}-{%endif%}** |
|  |  |  |  |
| 药理机制 | {%p for b in a.drug\_details%}  {{b.drug\_mechanism\_cn|e}}  {%p endfor%} | | |
| 相关变异 | {%p if a.var%}  {%p for b in a.var%}  {%p if b.hgvs%}  {{b.hgvs}}  {%p elif b.biomarker\_type%}  {{b.biomarker\_type }}  {%p elif b.cnv\_type%}  {{b.gene\_symbol}} 扩增  {%p elif “,”in b.gene\_symbol and “MET” not in b.gene\_symbol%}  {{b.sv}}融合  {%p elif “,” in b.gene\_symbol%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  {{b.gene\_symbol}}{%if b.hgvs\_p!=”p.?”%} {{(b.hgvs\_p|replace(“(”, “”))|replace(“)”,””)}}{%endif%}  {%p endif%}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | | |
| 适应症 | {%p if a.adaptation\_disease\_cn %}  {%p for b in a.adaptation\_disease\_cn%}  {{b|e}}  {%p endfor%}  {%p else%}  缺少适应症信息，请补充知识库！  {%p endif%} | | |

{%p endfor%}

{%p else%}

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **药物名称** | **通用名：-** | **-** | **-** |
| **商品名：-** |
|  |  |  |  |
| 药理机制 | - | | |
| 相关变异 | - | | |
| 适应症 | - | | |

{%p endif%}

注：药物批准信息来源于FDA/NMPA官方网站或药物说明书。

* 1. **可能获益的临床试验**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 生物标志物 | 试验编号 | 研究内容 | 治疗方案 | 试验阶段 |
| {%tr if clinic\_trial%} | | | | |
| {%tr for a in clinic\_trial%} | | | | |
| ***{{a.gene\_symbol}}*** | {{a.clinicaltrial\_number}} | {{a.study\_title}} | {%p for b in a.interventions%}  {{b}}  {%p endfor%} | {{a.phase}} |
| {%tr endfor%} | | | | |
| {%tr else%} | | | | |
| ***-*** | - | - | - | - |
| {%tr endif%} | | | | |

注：上述临床试验信息是根据受检者检测结果在ClinicalTrial（https://clinicaltrials.gov/）和药物临床试验登记与信息公示平台（http://www.chinadrugtrials.org.cn/）中检索而来，如需了解详细试验研究信息（入组条件、研究者信息、参加机构信息等）可根据上表中试验编号在上述网站中检索。

# 附录

## 质控信息

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **肿瘤样本 DNA质控内容** | | **质控标准** | **质控数值** |
| 样品质控 | 肿瘤细胞含量 | 合格：≥20%；风险：5％-20％ | {%if sample.tumor\_content%}{%if sample.tumor\_content>=0.2%}合格{%elif sample.tumor\_content>=0.05%}风险{%endif%}{%endif%} |
| DNA量-组织样本 | ≥60ng | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty%}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_qty|replace(“.00”,””)}}{%endif%}ng |
| 文库质控 | 文库浓度 | ≥30ng/uL | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib.dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_concn%}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.library\_concn}}{%endif%}ng/uL |
| 插入片段大小 | 140-300bp | {{qc.dna\_data\_qc.inssize\_median}}bp |
| 数据质控 | Q30 | ≥75% | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30}} |
| 比对率 | ≥95% | {{qc.dna\_data\_qc.mapping\_ratio}} |
| 覆盖度 | ≥95% | {{qc.dna\_data\_qc.cover\_ratio}} |
| 均一性（热点区域） | ≥90% | {{qc.dna\_data\_qc.uni20\_uniq\_hot}} |
| 均一性（非热点区域） | ≥90% | {{qc.dna\_data\_qc.uni20\_uniq\_nonhot}} |
| 平均有效深度（热点区域） | ≥1000 | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_mean\_uniq\_hot}} |
| 平均有效深度（非热点区域） | ≥500 | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_mean\_uniq\_nonhot}} |
| CNV质控 | 基因内部CV分布 | ＜0.40 | {{qc.dna\_data\_qc.cnv\_cv}} |
| 样本与PON一致性 | ＜1.50 | {{qc.dna\_data\_qc.cnv\_uni}} |

注：

1. 仅当送检的样品中含有石蜡玻片时才能进行病理质控，若肿瘤细胞含量低于20%，可能会影响检测结果的准确性，同时本检测不检测CNV；

2. Q30: 测序的准确率高于99.9%的碱基的比例；

3. 比对率: 可以比对至参考序列上的reads的比例；

4. 覆盖度: 检测到的区域占目标区域的比例；

5. 平均有效深度: 目标区域每个碱基被覆盖到的次数的平均值，去除PCR重复后测到的读数（dedup reads）；

6. 对照白细胞几乎100%能满足质控要求，因此不在此详细展示质控内容；

7. 基因内部CV分布：基因内部归一化深度的分布均一性；当其大于0.4时，CNV准确性存疑，报告中不出具CNV部分结果；

8. 样本与PON一致性：样本与Pool of Normal归一化深度的一致性；当其大于1.5时，CNV准确性存疑，报告中不出具CNV部分结果；

9. 样本的CNV质控结果不影响该样本的单核苷酸变异、插入/缺失变异和融合变异的检出；

10. 如果质控数值超出质控标准范围，可能是由于检测样本质量欠佳导致，本检测的灵敏度和特异性可能会受到影响，不能排除存在其它突变的可能。

{%p if qc.rna\_data\_qc%}

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **肿瘤样本 RNA质控内容** | | **质控标准** | **质控数值** |
| 样品质控 | RNA量 | 合格≥50ng；风险≥5ng | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc and lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc.rna\_qty %}{{lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc.rna\_qty|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%}ng |
| RNA片段大小分布（DV200） | 合格≥20%；风险≥5％ | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc and lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc.dv200%}{%if lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc.dv200>=0.2%}合格{%elif lib\_quality\_qc.rna\_lib\_qc.dv200>=0.05%}风险{%else%}不合格{%endif%}{%endif%} |
| 文库质控 | 文库浓度 | ≥15ng/uL | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc and lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc.library\_concn%}{{lib\_quality\_control.rna\_lib\_qc.library\_concn|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%}ng/uL |
| 数据质控 | Q30 | ≥75% | {{qc.rna\_data\_qc.cleandata\_q30}} |
| 链特异性 | 合格≥90%；风险≥80% | {{qc.rna\_data\_qc.end2sense\_ratio}} |
| 下机数据量 | 合格≥1.5G；风险≥1G | {{qc.rna\_data\_qc.cleandata\_size}} |

注：DV200，RNA片段大小分布，即计算大于 200bp的 RNA 片段占总体RNA片段的百分比。

{%p endif%}

## 免疫检查点抑制剂分子标记物检测结果详细解析

### 肿瘤突变负荷结果解析

|  |  |
| --- | --- |
| **肿瘤突变负荷（TMB）** | |
| 检测结果 | {{tmb.TMB\_value}} Muts/Mb, {{tmb.var\_id}}  {%p if tmb.img\_path%}  {{tmb.img\_path}}  {%p endif%} |
| 检测介绍 | 肿瘤突变负荷（Tumor mutation burden，TMB）通常定义为基因组中每百万碱基（Mb）的非同义突变或所有体细胞突变数目。TMB是对基因组不稳定性的一种衡量，它的高低受到多种外源或内源因素的影响，外源因素主要包括吸烟、暴露于紫外线照射等等（PMID:15748635;PMID:12379884），而内源因素则主要是获得性的DNA修复机制的损伤，如BRCA1/2、MLH1, MSH2, MSH6等基因发生突变(PMID:22810696)。 |
| 治疗策略 | {%p if tmb.var\_id==”TMB-H”%}  **阿替利珠单抗：**  有多项临床研究结果表明，多种TMB-H的实体瘤患者可以从阿替利珠单抗的治疗中获益（PMID:31258479;PMID:31578273;PMID: 30505709)。  **纳武利尤单抗+伊匹木单抗：**  在一项3期临床试验研究中显示(PMID:29658845)，高TMB水平的患者中，纳武利尤单抗联合伊匹木单抗对比化疗具有显著的优势。  **帕博丽珠单抗：**  一项多中心、非随机、开放标签试验中(KEYNOTE-158; NCT02628067)，对10个队列中具有高肿瘤突变负担(TMB-H)的实体瘤患者进行前瞻性计划的回顾性分析，以研究帕博利珠单抗在TMB-H实体瘤患者中的疗效。患者每3周静脉注射200 mg帕博利珠单抗，主要疗效指标为BIRC根据 RECIST v1.1评估的ORR和DoR。790例可评估的患者中，102例（13％）是TMB-H（TMB≥10mut/Mb）患者。研究结果显示，中位随访时间11.1个月，客观缓解率(ORR）达29%，中位缓解时间未达到，缓解持续时间≥12个月的患者占 57％，缓解持续时间≥24个月的患者占 50％。基于以上研究，FDA批准帕博利珠单抗（pembrolizumab）单药用于不可切除或转移性的高肿瘤突变负荷(TMB-H)[≥10mut/Mb]的成人和儿童实体瘤（既往治疗后疾病进展且没有更佳替代疗  **预后相关：**  基于中国患者人群研究认为，相比于低TMB水平患者，高TMB的肺腺癌患者预示着具有更短的总生存期（48.4 vs 61.0 months）(PMID:27009843)。  {%p else%}  -  {%p endif%} |

### 肿瘤微卫星状态检测结果解析

|  |  |
| --- | --- |
| **微卫星状态** | |
| 检测结果 | {%if msi.var\_id==”MSS”%}MSS（微卫星稳定型）{%else%}MSI-H（微卫星不稳定型）{%endif%} |
| 检测介绍 | 微卫星（Microsatellite）又称简单重复序列（SSR），是指遍布于人类基因组中的短串联重复序列，一般由1-6个核苷酸组成。DNA复制时，肿瘤细胞内的微卫星由于重复单位的插入或缺失而造成的微卫星长度的变化，称为微卫星不稳定性（Microsatellite Instability, MSI）。大量研究表明，MSI是由错配修复（mismatch repair，MMR）基因突变或功能缺陷引起的（PMID:25701956）。MSI在多种癌种中被发现，包括子宫内膜癌、结直肠癌和胃腺癌等。据报道，10%-15%的散发性结直肠癌患者存在MSI（PMID:15528785 ），NCCN指南明确推荐所有结直肠癌患者均需考虑做MSI或MMR检测。临床上也已将MSI作为结直肠癌及其他实体瘤预后和制定辅助治疗方案的重要分子标志物。 |
| 治疗策略 | {%p if msi.evi\_sum%}  {%p for a in msi.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **{{a.regimen\_name}}:**  {{a.evi\_interpretation}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |

{%p if gep and “肺癌” in sample.tumor\_list%}

### 免疫微环境GEP分值解析

|  |  |
| --- | --- |
| **GEP分值** | |
| 检测结果 | GEP分值：{{gep.gep\_score}}；对免疫治疗预测：{%if gep.gep\_score|float >= 0.5%}可能响应；{%else%}可能不响应;{%endif%} |
| {%p if gepplot%}  {{gepplot}}  {%p else%}  未提取到图片  {%p endif%} |
| 结果解读 | 来自Ayers et al.的临床研究表明，IFN-γ是癌症和宿主细胞中程序性死亡配体1（PD-L1）表达的关键驱动器，并且基线肿瘤内T细胞浸润可能会提高对抗PD-1抗体（包括派姆单抗）的反应可能性。该研究分析了接受派姆单抗（帕博利珠单抗）治疗的9种癌症的220名患者的基线肿瘤样本中RNA基因表达谱（GEP）数据，并根据疗效数据训练模型，确定了基于泛瘤种的肿瘤T细胞浸润的GEP模型，并在另一个独立的96例头颈部鳞状细胞癌患者的数据集中进行了独立验证。该GEP模型包含与抗原呈递，趋化因子表达，细胞毒性活性和适应性免疫抵抗等通路有关的IFN-γ基因集（PMID: 28650338，J Clin Invest. 2017;127(8):2930-2940）。另一项来自Cristescu et al.的研究评估了四项KEYNOTE临床试验中22种肿瘤类型的300例晚期实体瘤和黑色素瘤患者样本中TMB和T细胞浸润的GEP模型共同预测对帕博利珠单抗的临床反应的潜力。结果显示TMB和GEP仅表现出轻度的相关性，并在不同KEYNOTE临床数据集中能独立预测帕博利珠单抗的药物反应。GEP高+TMB高患者的客观反应率ORR最高（37％至57％），GEP高+TMB低患者（12％至35％）和GEP低+ TMB高患者（11％至42％）ORR中等，而GEP低+TMB低患者ORR几乎为0（0至9％）。此外，在TMB和GEP含量较高的患者中观察到更长的无进展生存时间（PMID: 30309915，Cristescu et al., Science 362, eaar3593 (2018)）。该分析表明，TMB、GEP和PD-L1表达等标记物可从不同维度分别预测癌症患者对帕博利珠单抗单药治疗的响应。 |

{%p endif%}

## 检测基因列表

### 体细胞变异基因检测列表

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含全部外显子的254个基因** | | | | | | | | | |
| *ABRAXAS1* | *AKT2* | *AKT3* | *AMER1* | *APC* | *APC2* | *AR* | *ARID1A* | *ARID1B* | *ARID2* |
| *ATM* | *ATR* | *ATRX* | *AURKA* | *AXIN1* | *AXIN2* | *AXL* | *B2M* | *BAP1* | *BARD1* |
| *BCL2L1* | *BCL2L2* | *BCL6* | *BLK* | *BLM* | *BRAF* | *BRCA1* | *BRCA2* | *BRD3* | *BRIP1* |
| *BTG1* | *CCN6* | *CCND1* | *CCND2* | *CCNE1* | *CD274* | *CD34* | *CDH1* | *CDK12* | *CDK4* |
| *CDK6* | *CDKN1A* | *CDKN1B* | *CDKN2A* | *CDKN2B* | *CDKN2C* | *CEBPA* | *CHEK1* | *CHEK2* | *CREBBP* |
| *CRKL* | *CSF1* | *CSF1R* | *CYP2D6* | *DKK3* | *DNMT3A* | *EED* | *EGFR* | *EIF1AX* | *EPAS1* |
| *EPCAM* | *ERBB2* | *ERCC3* | *ESR1* | *EZH2* | *FANCA* | *FANCC* | *FANCD2* | *FANCE* | *FANCF* |
| *FANCG* | *FANCI* | *FANCL* | *FANCM* | *FBXW7* | *FGF10* | *FGF14* | *FGF19* | *FGF23* | *FGF3* |
| *FGF4* | *FGF6* | *FGF7* | *FGFR1* | *FGFR2* | *FGFR3* | *FGFR4* | *FGR* | *FLCN* | *FLT1* |
| *FLT4* | *FOXA1* | *FOXL2* | *FOXO1* | *FRS2* | *FYN* | *GATA2* | *GATA3* | *GATA4* | *GATA6* |
| *GEN1* | *GLI1* | *GNA11* | *GNAQ* | *GREM1* | *GRM3* | *GSTP1* | *H1-2* | *H2BC5* | *H3-5* |
| *H3C2* | *HCK* | *HDAC2* | *HIF1A* | *HLA-A* | *HLA-B* | *HLA-C* | *HNF1A* | *HOXB13* | *HSD3B1* |
| *IFNGR1* | *IFNGR2* | *IGF1R* | *IGF2* | *IL7R* | *INHBA* | *IP6K1* | *IRF1* | *IRF4* | *IRS2* |
| *JUN* | *KDM5C* | *KEAP1* | *KLHL6* | *KMT2D* | *KRAS* | *LATS2* | *LCK* | *LYN* | *MAP2K2* |
| *MAPK1* | *MAPK3* | *MAPK4* | *MCL1* | *MDC1* | *MDM2* | *MDM4* | *MET* | *MGME1* | *MKI67* |
| *MLH1* | *MLH3* | *MPL* | *MRE11* | *MSH2* | *MSH6* | *MTOR* | *MUC16* | *MUTYH* | *MYC* |
| *MYCN* | *MYD88* | *MYOD1* | *NAA11* | *NBN* | *NF1* | *NF2* | *NFKBIA* | *NOTCH1* | *NRAS* |
| *NTRK3* | *PALB2* | *PARP1* | *PBRM1* | *PDCD1* | *PDCD1LG2* | *PDGFRA* | *PEG3* | *PGR* | *PIK3CA* |
| *PIK3CB* | *PIK3CG* | *PIK3R1* | *PIM1* | *PMS1* | *PMS2* | *PNRC1* | *POLD1* | *POLE* | *PPARG* |
| *PPP2R2A* | *PRDM1* | *PRKAA1* | *PSMD4* | *PTCH1* | *PTEN* | *RAD50* | *RAD51* | *RAD51B* | *RAD51C* |
| *RAD51D* | *RAD52* | *RAD54L* | *RASA1* | *RASAL1* | *RB1* | *RHOA* | *RICTOR* | *RIPK4* | *RIT1* |
| *RNF43* | *ROBO2* | *RSF1* | *SDHAF2* | *SDHB* | *SERPINB3* | *SERPINB4* | *SETBP1* | *SETD2* | *SLX4* |
| *SMAD4* | *SMARCA4* | *SMARCB1* | *SMO* | *SOCS1* | *SOX10* | *SOX2* | *SOX9* | *SRC* | *SRSF2* |
| *STAT3* | *STK11* | *SUZ12* | *TBX3* | *TCF7L2* | *TENT5C* | *TET2* | *TMEM127* | *TNFAIP3* | *TNFRSF14* |
| *TOP2A* | *TP53* | *TPMT* | *TSC1* | *TSC2* | *VHL* | *WRN* | *XRCC1* | *XRCC2* | *YES1* |
| *ZBTB2* | *ZFHX4* | *ZNF703* | *ZNRF3* |  |  |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含部分外显子的247个基因** | | | | | | | | | |
| *ABCB1* | *ABL1* | *ABL2* | *ACVR1B* | *AGO1* | *AKT1* | *ALK* | *ALOX12B* | *ARAF* | *ARFRP1* |
| *ARID5B* | *ASXL1* | *AURKB* | *BCL2* | *BCOR* | *BCORL1* | *BCR* | *BIRC3* | *BMPR1A* | *BRD4* |
| *BTK* | *CALR* | *CARD11* | *CASP8* | *CBFB* | *CBL* | *CCND3* | *CD74* | *CD79A* | *CD79B* |
| *CD80* | *CD86* | *CDC73* | *CDK8* | *CHD2* | *CHD4* | *CIC* | *CRLF2* | *CSF3R* | *CTCF* |
| *CTLA4* | *CTNNA1* | *CTNNB1* | *CUL3* | *CYLD* | *DAXX* | *DCUN1D1* | *DDR1* | *DDR2* | *DICER1* |
| *DIS3* | *DNMT1* | *DOT1L* | *DPYD* | *EIF4A2* | *EMSY* | *EP300* | *EPHA3* | *EPHA5* | *EPHA6* |
| *EPHA7* | *EPHB1* | *ERBB3* | *ERBB4* | *ERCC1* | *ERCC2* | *ERG* | *ERRFI1* | *ETS2* | *ETV1* |
| *ETV4* | *ETV5* | *ETV6* | *EWSR1* | *FAS* | *FAT1* | *FCGR2B* | *FH* | *FLT3* | *FOXP1* |
| *FUBP1* | *FUS* | *GABRA6* | *GATA1* | *GNA13* | *GNAS* | *GRIN2A* | *GSK3B* | *H3-3A* | *HAVCR2* |
| *HEY1* | *HGF* | *HRAS* | *HSP90AA1* | *ICOS* | *ICOSLG* | *IDH1* | *IDH2* | *IGF1* | *IKBKE* |
| *IKZF1* | *INPP4A* | *INPP4B* | *INSR* | *IRF2* | *JAK1* | *JAK2* | *JAK3* | *KDM5A* | *KDM6A* |
| *KDR* | *KEL* | *KIT* | *KLF4* | *KMT2A* | *KMT2B* | *KMT2C* | *LAG3* | *LATS1* | *LMO1* |
| *LRP1B* | *LZTR1* | *MAGI2* | *MAP2K1* | *MAP2K4* | *MAP3K1* | *MAP3K13* | *MAP3K14* | *MAX* | *MED12* |
| *MEF2B* | *MEN1* | *MGA* | *MITF* | *MSH3* | *MST1R* | *MYB* | *MYCL* | *NAB2* | *NCOA2* |
| *NCOA3* | *NCOR1* | *NFE2L2* | *NKX2-1* | *NOTCH2* | *NOTCH3* | *NOTCH4* | *NPM1* | *NR4A3* | *NSD1* |
| *NTRK1* | *NTRK2* | *NUP93* | *OXSR1* | *PAK1* | *PAK3* | *PAK5* | *PAPPA2* | *PAX5* | *PAX7* |
| *PAX8* | *PDGFB* | *PDGFRB* | *PDK1* | *PDPK1* | *PHF6* | *PIK3C2B* | *PIK3C2G* | *PIK3C3* | *PIK3CD* |
| *PIK3R2* | *PLCG2* | *PLK2* | *POLE4* | *PPP2R1A* | *PREX2* | *PRKACA* | *PRKAR1A* | *PRKCI* | *PRKDC* |
| *PRKN* | *PRSS8* | *PTPN11* | *PTPRD* | *PXDNL* | *QKI* | *RAC1* | *RAD21* | *RAF1* | *RANBP2* |
| *RARA* | *RBM10* | *RECQL4* | *REL* | *RET* | *RHEB* | *ROS1* | *RPPH1* | *RPS6KB1* | *RPS6KB2* |
| *RPTOR* | *RUNX1* | *RUNX1T1* | *SCN8A* | *SDHA* | *SDHC* | *SDHD* | *SF3B1* | *SIK1* | *SKP2* |
| *SLIT2* | *SMAD2* | *SMAD3* | *SMARCD1* | *SNCAIP* | *SOX17* | *SPEN* | *SPOP* | *SPTA1* | *SS18* |
| *STAG2* | *STAT4* | *STAT6* | *SUFU* | *SYK* | *TAF1* | *TAOK1* | *TCF7L1* | *TET1* | *TFE3* |
| *TGFBR2* | *TIGIT* | *TMPRSS2* | *TNFRSF18* | *TNFRSF9* | *TOP1* | *TRAF7* | *TRRAP* | *TSHR* | *U2AF1* |
| *VEGFA* | *WT1* | *XPC* | *XPO1* | *YWHAE* | *ZNF217* | *ZRSR2* |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **内含子、启动子或融合区域检测基因列表（46个基因，DNA）** | | | | | | | | | |
| *ALK* | *AR* | *BRAF* | *CD74* | *EGFR* | *ERBB2* | *ERBB4* | *ESR1* | *ETV1* | *ETV4* |
| *ETV5* | *ETV6* | *EWSR1* | *FGFR1* | *FGFR2* | *FGFR3* | *FGFR4* | *FUS* | *HEY1* | *KIT* |
| *MET* | *MYB* | *NAB2* | *NCOA2* | *NOTCH2* | *NR4A3* | *NRG1* | *NTRK1* | *NTRK2* | *NTRK3* |
| *NUTM1* | *PAX3* | *PAX7* | *PAX8* | *PDGFB* | *PDGFRA* | *PDGFRB* | *RAF1* | *RET* | *ROS1* |
| *SS18* | *STAT6* | *TERT* | *TFE3* | *TMPRSS2* | *YWHAE* |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **融合区域检测基因列表（45基因，RNA）** | | | | | | | | | |
| *ALK* | *AR* | *BRAF* | *CD74* | *CLDN18* | *EGFR* | *ERBB2* | *ERBB4* | *ESR1* | *ETV1* |
| *ETV4* | *ETV5* | *ETV6* | *EWSR1* | *FGFR1* | *FGFR2* | *FGFR3* | *FGFR4* | *HEY1* | *KIT* |
| *MET* | *MYB* | *NAB2* | *NCOA2* | *NOTCH2* | *NR4A3* | *NRG1* | *NRG2* | *NRG3* | *NTRK1* |
| *NTRK2* | *NTRK3* | *NUTM1* | *PAX8* | *PDGFB* | *PDGFRA* | *PDGFRB* | *RAF1* | *RET* | *ROS1* |
| *SS18* | *STAT6* | *TFE3* | *TMPRSS2* | *YWHAE* |  |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含SNP位点的64个基因** | | | | | | | | | |
| *TYMS* | *UMPS* | *CDA* | *SLC28A3* | *DYNC2H1* | *MTHFR* | *SOD2* | *SLCO1B1* | *MTRR* | *UGT1A1* |
| *SEMA3C* | *C8orf34* | *CYP19A1* | *APEX1* | *BMP2* | *BMP4* | *PTGS2* | *CBLB* | *ENG* | *HAMP* |
| *HSPB1* | *ITGB2* | *ITGB6* | *IL1A* | *IL13* | *IL6* | *IL4* | *LIG4* | *LIN28B* | *LGALS3* |
| *MUC5B* | *MMP1* | *MIF* | *NEIL1* | *NOS2* | *NOS3* | *SERPINE1* | *TGFB1* | *TNF* | *TRAF3* |
| *XRCC4* | *XRCC5* | *AUTS2* | *CD44* | *CORO2A* | *CYP2C8* | *CXCL8* | *SLC47A1* | *MT2A* | *MMP7* |
| *MGMT* | *MPO* | *NR1I2* | *NQO1* | *NFKB1* | *F2R* | *PRDX1* | *PRDX6* | *PTTG1* | *RECQL* |
| *RNASEL* | *REV3L* | *TXNRD2* | *XRCC3* |  |  |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含CNV的30个基因** | | | | | | | | | |
| *AKT2* | *AKT3* | *AURKA* | *CCND1* | *CCNE1* | *CD274* | *CDK4* | *CDK6* | *EGFR* | *ERBB2* |
| *FGF19* | *FGF3* | *FGFR1* | *FGFR2* | *FGFR3* | *IGF1R* | *MAPK1* | *MET* | *MYC* | *NTRK3* |
| *PDCD1* | *PDGFRA* | *PGR* | *PIK3CA* | *RET* | *RICTOR* | *SMO* | *TOP2A* | *MDM2* | *MDM4* |

注：当样本肿瘤细胞含量低于20%时，本检测不做CNV检测。

### 胚系变异基因检测列表

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含胚系变异的88个基因** | | | | | | | | | |
| *ABRAXAS1* | *ALK\** | *APC* | *ATM* | *ATR* | *AXIN2* | *BAP1* | *BARD1* | *BLM* | *BMPR1A\** |
| *BRAF* | *BRCA1* | *BRCA2* | *BRIP1* | *CDC73\** | *CDH1* | *CDK12* | *CDK4* | *CDKN1B* | *CDKN2A* |
| *CEBPA* | *CHEK2* | *CHEK1* | *EPCAM* | *CTNNA1\** | *DICER1\** | *EGFR* | *ENG* | *FANCA* | *FH\** |
| *FANCI* | *FANCL* | *FLCN* | *GEN1* | *GREM1* | *GATA2* | *MET* | *MLH1* | *MSH2* | *HRAS\** |
| *KIT\** | *MAX\** | *MSH3\** | *MEN1\** | *MSH6* | *MITF\** | *MUTYH* | *MLH3* | *NBN* | *NF1* |
| *PALB2* | *PMS2* | *POLD1* | *POLE* | *PTEN* | *NF2* | *RAD51C* | *RAD51D* | *RNF43* | *PDGFRA* |
| *SDHA\** | *SDHB* | *SDHC\** | *PPP2R2A* | *PRKAR1A\** | *SDHD\** | *PTCH1* | *SMAD4* | *RAD50* | *RAD51B* |
| *STK11* | *TP53* | *RAD54L* | *RB1* | *RECQL* | *RECQL4\** | *RET\** | *TSC1* | *TSC2* | *VHL* |
| *RUNX1\** | *SDHAF2* | *SMARCA4* | *SMARCB1* | *SUFU\** | *TERT* | *TMEM127* | *WT1\** |  |  |

注：\* 标记基因检测部分外显子，其余基因检测全部外显子。

### RNA基因列表及表达检测结果

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含RNA的2660个基因** | | | | | | | | | |
| *A2M* | *ABCB1* | *ABCF1* | *ABL1* | *ABR* | *ABTB2* | *ACAD9* | *ACADM* | *ACAN* | *ACOT12* |
| *ACSF3* | *ACTA2* | *ACTB* | *ACTG1* | *ACTG2* | *ACTL6A* | *ACTL6B* | *ACTR3B* | *ACVR1B* | *ACVR1C* |
| *ACVR2A* | *ACY1* | *ADA* | *ADAM12* | *ADAMTS16* | *ADGRE1* | *ADGRE2* | *ADGRE5* | *ADH1A* | *ADH1B* |
| *ADH1C* | *ADH4* | *ADH6* | *ADM* | *ADORA2A* | *AFAP1* | *AFDN* | *AFF3* | *AGAP3* | *AGBL4* |
| *AGGF1* | *AGK* | *AGR2* | *AGTRAP* | *AHCYL1* | *AHR* | *AICDA* | *AIF1* | *AIRE* | *AKAP1* |
| *AKAP13* | *AKAP9* | *AKR1C3* | *AKR1C4* | *AKT1* | *AKT2* | *AKT3* | *ALAD* | *ALAS1* | *ALCAM* |
| *ALDOA* | *ALDOC* | *ALK* | *ALKBH2* | *ALKBH3* | *ALOX15B* | *AMBP* | *AMBRA1* | *AMER1* | *AMH* |
| *AMMECR1L* | *AMOT* | *AMOTL2* | *ANGPT1* | *ANGPT2* | *ANGPTL4* | *ANKLE2* | *ANKRD28* | *ANKRD46* | *ANLN* |
| *ANO3* | *ANP32B* | *ANXA1* | *AP1M1* | *AP3B1* | *APAF1* | *APBB1* | *APC* | *APC2* | *APH1B* |
| *API5* | *APIP* | *APLNR* | *APOA1* | *APOA2* | *APOA4* | *APOB* | *APOBEC3B* | *APOC2* | *APOC3* |
| *APOD* | *APOE* | *APOL6* | *APOLD1* | *APOM* | *APP* | *APPL1* | *AQP9* | *AR* | *ARAF* |
| *AREG* | *ARF1* | *ARG1* | *ARG2* | *ARHGEF2* | *ARHGEF6* | *ARID1A* | *ARID1B* | *ARID2* | *ARID5A* |
| *ARMC10* | *ARMH3* | *ARNT* | *ARNT2* | *ARNTL* | *ASAP2* | *ASCL1* | *ASL* | *ASNS* | *ASPA* |
| *ASPG* | *ASPN* | *ASPSCR1* | *ASXL1* | *ATF1* | *ATF2* | *ATF3* | *ATF4* | *ATF7IP* | *ATG10* |
| *ATG12* | *ATG16L1* | *ATG5* | *ATG7* | *ATIC* | *ATM* | *ATOX1* | *ATP11C* | *ATP1B1* | *ATP2A2* |
| *ATP5F1D* | *ATP5F1E* | *ATP5ME* | *ATP6V1D* | *ATR* | *ATRX* | *AURKA* | *AURKB* | *AXIN1* | *AXIN2* |
| *AXL* | *AZGP1* | *B2M* | *B3GAT1* | *B4GALT6* | *BACH2* | *BAD* | *BAG1* | *BAG4* | *BAIAP2L1* |
| *BAIAP3* | *BAK1* | *BAMBI* | *BAP1* | *BATF* | *BATF3* | *BAX* | *BBC3* | *BBS1* | *BCAN* |
| *BCAT1* | *BCL10* | *BCL11B* | *BCL2* | *BCL2A1* | *BCL2L1* | *BCL2L11* | *BCL2L14* | *BCL3* | *BCL6* |
| *BCL6B* | *BCOR* | *BCR* | *BDNF* | *BGN* | *BICC1* | *BID* | *BIRC2* | *BIRC3* | *BIRC5* |
| *BIRC7* | *BLK* | *BLM* | *BLNK* | *BLVRA* | *BMI1* | *BMP2* | *BMP4* | *BMP5* | *BMP6* |
| *BMP7* | *BMP8A* | *BMPR1B* | *BNIP3* | *BNIP3L* | *BRAF* | *BRCA1* | *BRCA2* | *BRD2* | *BRD3* |
| *BRD4* | *BRD7* | *BRIP1* | *BRIX1* | *BST1* | *BST2* | *BTBD1* | *BTF3L4* | *BTK* | *BTLA* |
| *BUB1* | *BUB1B* | *BYSL* | *C1QA* | *C1QB* | *C1QBP* | *C1R* | *C1S* | *C2* | *C2CD5* |
| *C3* | *C3AR1* | *C4B* | *C4BPA* | *C5* | *C5AR1* | *C6* | *C7* | *C8A* | *C8B* |
| *C8G* | *C8orf34* | *C9* | *CA12* | *CA2* | *CA4* | *CACNA1C* | *CACNA1D* | *CACNA1E* | *CACNA1G* |
| *CACNA1H* | *CACNA2D1* | *CACNA2D2* | *CACNA2D3* | *CACNA2D4* | *CACNB2* | *CACNB3* | *CACNB4* | *CACNG1* | *CACNG4* |
| *CACNG6* | *CADPS* | *CALM1* | *CALM2* | *CALM3* | *CALML3* | *CALML4* | *CALML5* | *CALML6* | *CAMK1* |
| *CAMK1D* | *CAMK1G* | *CAMK2A* | *CAMK2B* | *CAMK2D* | *CAMK2G* | *CAMK4* | *CAMP* | *CAPN2* | *CAPN6* |
| *CAPZA2* | *CARD11* | *CARD9* | *CASP1* | *CASP10* | *CASP12* | *CASP3* | *CASP7* | *CASP8* | *CASP9* |
| *CAV1* | *CBL* | *CBLB* | *CBLC* | *CBR4* | *CBX5* | *CC2D1B* | *CCAR2* | *CCDC186* | *CCDC198* |
| *CCDC6* | *CCDC91* | *CCL1* | *CCL11* | *CCL13* | *CCL14* | *CCL15* | *CCL16* | *CCL17* | *CCL18* |
| *CCL19* | *CCL2* | *CCL20* | *CCL21* | *CCL22* | *CCL23* | *CCL24* | *CCL25* | *CCL26* | *CCL27* |
| *CCL28* | *CCL3* | *CCL3L1* | *CCL4* | *CCL5* | *CCL7* | *CCL8* | *CCNA1* | *CCNA2* | *CCNB1* |
| *CCNB2* | *CCNB3* | *CCND1* | *CCND2* | *CCND3* | *CCNE1* | *CCNE2* | *CCNO* | *CCR1* | *CCR2* |
| *CCR3* | *CCR4* | *CCR5* | *CCR6* | *CCR7* | *CCR9* | *CCRL2* | *CD101* | *CD14* | *CD160* |
| *CD163* | *CD164* | *CD180* | *CD19* | *CD1A* | *CD1B* | *CD1C* | *CD1D* | *CD1E* | *CD2* |
| *CD200* | *CD207* | *CD209* | *CD22* | *CD226* | *CD24* | *CD244* | *CD247* | *CD27* | *CD274* |
| *CD276* | *CD28* | *CD300A* | *CD33* | *CD34* | *CD36* | *CD37* | *CD38* | *CD3D* | *CD3E* |
| *CD3EAP* | *CD3G* | *CD4* | *CD40* | *CD40LG* | *CD44* | *CD46* | *CD47* | *CD48* | *CD5* |
| *CD52* | *CD53* | *CD55* | *CD58* | *CD59* | *CD6* | *CD63* | *CD68* | *CD69* | *CD7* |
| *CD70* | *CD74* | *CD79A* | *CD79B* | *CD80* | *CD81* | *CD83* | *CD84* | *CD86* | *CD8A* |
| *CD8B* | *CD9* | *CD96* | *CD99* | *CDC14A* | *CDC14B* | *CDC20* | *CDC25A* | *CDC25B* | *CDC25C* |
| *CDC27* | *CDC42* | *CDC42EP1* | *CDC6* | *CDC7* | *CDCA3* | *CDH1* | *CDH11* | *CDH16* | *CDH17* |
| *CDH2* | *CDH3* | *CDH5* | *CDK1* | *CDK12* | *CDK2* | *CDK4* | *CDK6* | *CDKN1A* | *CDKN1B* |
| *CDKN1C* | *CDKN2A* | *CDKN2B* | *CDKN2C* | *CDKN2D* | *CDKN3* | *CDX2* | *CEACAM1* | *CEACAM3* | *CEACAM5* |
| *CEACAM6* | *CEACAM8* | *CEBPA* | *CEBPB* | *CEBPE* | *CELSR2* | *CENPF* | *CEP43* | *CEP55* | *CEP72* |
| *CEP85L* | *CEP89* | *CES3* | *CFB* | *CFD* | *CFI* | *CFL1* | *CFP* | *CGAS* | *CHAD* |
| *CHEK1* | *CHEK2* | *CHGA* | *CHI3L1* | *CHIT1* | *CHRM3* | *CHSY1* | *CHTOP* | *CHUK* | *CIC* |
| *CIDEA* | *CIITA* | *CIT* | *CKLF* | *CKS1B* | *CKS2* | *CLCF1* | *CLCN6* | *CLDN18* | *CLEC10A* |
| *CLEC14A* | *CLEC4A* | *CLEC4C* | *CLEC4E* | *CLEC5A* | *CLEC6A* | *CLEC7A* | *CLECL1* | *CLIP1* | *CLTC* |
| *CLU* | *CMA1* | *CMKLR1* | *CMTM4* | *CMTM6* | *CNIH4* | *CNOT10* | *CNOT2* | *CNOT4* | *CNTFR* |
| *CNTRL* | *COG7* | *COL11A1* | *COL11A2* | *COL14A1* | *COL16A1* | *COL17A1* | *COL1A1* | *COL1A2* | *COL24A1* |
| *COL27A1* | *COL2A1* | *COL3A1* | *COL4A1* | *COL4A2* | *COL4A3* | *COL4A4* | *COL4A5* | *COL4A6* | *COL5A1* |
| *COL5A2* | *COL6A3* | *COL6A6* | *COLEC12* | *COMP* | *CORO1A* | *COX11* | *COX4I1* | *COX5B* | *COX6A1* |
| *COX6B1* | *CPA3* | *CPEB2* | *CPSF7* | *CR1* | *CR2* | *CRABP2* | *CREB1* | *CREB3* | *CREB3L1* |
| *CREB3L2* | *CREB3L3* | *CREB3L4* | *CREB5* | *CREBBP* | *CRK* | *CRKL* | *CRLF2* | *CRP* | *CRTAM* |
| *CSF1* | *CSF1R* | *CSF2* | *CSF2RB* | *CSF3* | *CSF3R* | *CSNK1A1* | *CSNK1A1L* | *CST2* | *CT45A1* |
| *CTAG1B* | *CTAG2* | *CTAGE1* | *CTBP1* | *CTBP2* | *CTCFL* | *CTLA4* | *CTNNA1* | *CTNNA2* | *CTNNA3* |
| *CTNNB1* | *CTRC* | *CTSC* | *CTSG* | *CTSH* | *CTSL* | *CTSS* | *CTSV* | *CTSW* | *CTTN* |
| *CUL1* | *CUL2* | *CUL3* | *CUX1* | *CWH43* | *CX3CL1* | *CX3CR1* | *CXADR* | *CXCL1* | *CXCL10* |
| *CXCL11* | *CXCL12* | *CXCL13* | *CXCL14* | *CXCL16* | *CXCL2* | *CXCL3* | *CXCL5* | *CXCL6* | *CXCL8* |
| *CXCL9* | *CXCR1* | *CXCR2* | *CXCR3* | *CXCR4* | *CXCR5* | *CXCR6* | *CXXC4* | *CXXC5* | *CYB561* |
| *CYBB* | *CYCS* | *CYFIP2* | *CYLD* | *CYP17A1* | *CYP19A1* | *CYP1B1* | *CYP2D6* | *CYP4A11* | *CYP4A22* |
| *CYP8B1* | *CYSTM1* | *DAB2* | *DACH2* | *DAPK1* | *DAPK2* | *DAPK3* | *DAXX* | *DCC* | *DCSTAMP* |
| *DCTN1* | *DDB1* | *DDB2* | *DDIT3* | *DDIT4* | *DDX21* | *DDX43* | *DDX50* | *DDX58* | *DEFB1* |
| *DEFB134* | *DEPTOR* | *DGAT2* | *DGCR2* | *DGLUCY* | *DHX15* | *DHX16* | *DIAPH1* | *DIO1* | *DIO2* |
| *DIPK2B* | *DKK1* | *DKK2* | *DKK4* | *DLK1* | *DLL1* | *DLL3* | *DLL4* | *DLX2* | *DMBT1* |
| *DNAJC14* | *DNMT1* | *DNMT3A* | *DOCK9* | *DPF1* | *DPF3* | *DPP4* | *DSC3* | *DSP* | *DST* |
| *DTX1* | *DTX3* | *DTX3L* | *DTX4* | *DUOX1* | *DUOX2* | *DUSP1* | *DUSP10* | *DUSP2* | *DUSP4* |
| *DUSP5* | *DUSP6* | *DUSP8* | *DVL1* | *DVL2* | *DVL3* | *DYNC1I2* | *DZANK1* | *E2F1* | *E2F2* |
| *E2F3* | *E2F4* | *E2F5* | *EBI3* | *ECSIT* | *EDC3* | *EDN1* | *EEF1G* | *EFNA1* | *EFNA2* |
| *EFNA3* | *EFNA4* | *EFNA5* | *EGF* | *EGFR* | *EGLN1* | *EGLN2* | *EGLN3* | *EGR1* | *EGR2* |
| *EGR3* | *EHHADH* | *EIF1* | *EIF2AK2* | *EIF2AK3* | *EIF2B4* | *EIF3L* | *EIF4A2* | *EIF4EBP1* | *EIF5AL1* |
| *ELANE* | *ELAVL3* | *ELAVL4* | *ELK1* | *ELMO1* | *ELOB* | *ELOC* | *ELOVL6* | *EML4* | *EMX2* |
| *ENDOG* | *ENG* | *ENO1* | *ENTPD1* | *EOMES* | *EP300* | *EPAS1* | *EPCAM* | *EPHA2* | *EPM2AIP1* |
| *EPO* | *EPOR* | *EPS15* | *EPS8L3* | *ERBB2* | *ERBB4* | *ERC1* | *ERCC1* | *ERCC2* | *ERCC3* |
| *ERCC4* | *ERCC5* | *ERCC6* | *EREG* | *ERG* | *ERLIN2* | *ERN2* | *ERO1A* | *ERP44* | *ESR1* |
| *ESR2* | *ETHE1* | *ETS1* | *ETS2* | *ETV1* | *ETV4* | *ETV5* | *ETV6* | *ETV7* | *EVA1A* |
| *EWSR1* | *EXO1* | *EYA1* | *EZH2* | *EZR* | *F11* | *F11R* | *F12* | *F13A1* | *F2RL1* |
| *FAAP24* | *FABP1* | *FABP4* | *FADD* | *FAM114A2* | *FAM124B* | *FAM131B* | *FAM13C* | *FAM167A* | *FAM30A* |
| *FANCA* | *FANCB* | *FANCC* | *FANCD2* | *FANCE* | *FANCF* | *FANCG* | *FANCL* | *FAP* | *FAS* |
| *FASLG* | *FAU* | *FBP1* | *FBXO28* | *FBXW7* | *FCAR* | *FCER1A* | *FCER1G* | *FCER2* | *FCF1* |
| *FCGR1A* | *FCGR2A* | *FCGR2B* | *FCGR3A* | *FCGR3B* | *FCGRT* | *FCHO1* | *FCHSD1* | *FCN1* | *FCRL2* |
| *FCRLA* | *FEN1* | *FEZ1* | *FGF1* | *FGF10* | *FGF11* | *FGF12* | *FGF13* | *FGF14* | *FGF16* |
| *FGF17* | *FGF18* | *FGF19* | *FGF2* | *FGF20* | *FGF21* | *FGF22* | *FGF23* | *FGF3* | *FGF4* |
| *FGF5* | *FGF6* | *FGF7* | *FGF8* | *FGF9* | *FGFR1* | *FGFR1OP2* | *FGFR2* | *FGFR3* | *FGFR4* |
| *FH* | *FHIT* | *FILIP1* | *FIP1L1* | *FKBP15* | *FLCN* | *FLG* | *FLI1* | *FLNA* | *FLNB* |
| *FLNC* | *FLT1* | *FLT3* | *FLT3LG* | *FLT4* | *FN1* | *FOLH1* | *FOS* | *FOSL1* | *FOXA1* |
| *FOXA2* | *FOXC1* | *FOXE1* | *FOXG1* | *FOXJ1* | *FOXL2* | *FOXM1* | *FOXO1* | *FOXO3* | *FOXO4* |
| *FOXP3* | *FPR1* | *FPR2* | *FPR3* | *FRAT1* | *FRAT2* | *FST* | *FSTL3* | *FUBP1* | *FUT4* |
| *FUT5* | *FUT7* | *FUT8* | *FYB1* | *FYN* | *FZD1* | *FZD10* | *FZD2* | *FZD3* | *FZD4* |
| *FZD5* | *FZD6* | *FZD7* | *FZD8* | *FZD9* | *G6PD* | *GAB1* | *GAB2* | *GABPA* | *GABRB2* |
| *GADD45A* | *GADD45B* | *GADD45G* | *GADD45GIP1* | *GADL1* | *GAGE1* | *GAGE10* | *GAGE12F* | *GAGE12I* | *GAGE12J* |
| *GAGE13* | *GAGE2A* | *GAGE2C* | *GAGE2E* | *GAPDH* | *GAS1* | *GATA1* | *GATA2* | *GATA3* | *GBP1* |
| *GBP2* | *GBP4* | *GCG* | *GCGR* | *GDF15* | *GDF6* | *GEMIN4* | *GFAP* | *GHITM* | *GHR* |
| *GIMAP4* | *GIMAP6* | *GIT2* | *GJA1* | *GJB6* | *GKAP1* | *GLI1* | *GLI2* | *GLI3* | *GLIS3* |
| *GLOD4* | *GLS* | *GLUD1* | *GLUL* | *GMIP* | *GNA11* | *GNA14* | *GNAQ* | *GNAS* | *GNG12* |
| *GNG4* | *GNG7* | *GNGT1* | *GNL3* | *GNLY* | *GOLGA5* | *GOPC* | *GOT1* | *GOT2* | *GPATCH3* |
| *GPC4* | *GPI* | *GPM6B* | *GPR160* | *GPR18* | *GPR3* | *GPS1* | *GPSM3* | *GPT* | *GPX1* |
| *GPX3* | *GPX4* | *GRAP2* | *GRB10* | *GRB2* | *GRB7* | *GREM1* | *GRIA3* | *GRIN1* | *GRIN2A* |
| *GRIN2B* | *GRIPAP1* | *GSK3B* | *GSN* | *GSTA1* | *GSTA2* | *GSTA3* | *GSTA4* | *GSTA5* | *GSTM1* |
| *GSTM2* | *GSTM3* | *GSTM4* | *GSTM5* | *GSTO1* | *GSTO2* | *GSTP1* | *GSTT1* | *GSTT2* | *GSTT2B* |
| *GTF2H3* | *GTF2I* | *GTF2IRD1* | *GTF3C1* | *GTPBP4* | *GUSB* | *GYG1* | *GZMA* | *GZMB* | *GZMH* |
| *GZMK* | *GZMM* | *H2AX* | *H3-3A* | *H3-5* | *H3C10* | *H3C2* | *H3C8* | *HACD2* | *HAMP* |
| *HAVCR2* | *HBB* | *HBEGF* | *HCK* | *HDAC1* | *HDAC10* | *HDAC11* | *HDAC2* | *HDAC3* | *HDAC4* |
| *HDAC5* | *HDAC6* | *HDC* | *HELLS* | *HERC6* | *HES1* | *HES5* | *HEY1* | *HEY2* | *HEYL* |
| *HFM1* | *HGD* | *HGF* | *HHEX* | *HHIP* | *HIF1A* | *HIP1* | *HK1* | *HK2* | *HLA-A* |
| *HLA-B* | *HLA-C* | *HLA-DMA* | *HLA-DMB* | *HLA-DOA* | *HLA-DOB* | *HLA-DPA1* | *HLA-DPB1* | *HLA-DQA1* | *HLA-DQA2* |
| *HLA-DQB1* | *HLA-DQB2* | *HLA-DRA* | *HLA-DRB1* | *HLA-DRB3* | *HLA-DRB4* | *HLA-DRB5* | *HLA-E* | *HLA-F* | *HLA-F-AS1* |
| *HLA-G* | *HLF* | *HMBS* | *HMGA1* | *HMGA2* | *HMGB1* | *HMGN5* | *HMOX1* | *HNF1A* | *HNRNPA2B1* |
| *HNRNPL* | *HOXA10* | *HOXA11* | *HOXA9* | *HOXC10* | *HOXD11* | *HPGD* | *HPRT1* | *HRAS* | *HSD11B1* |
| *HSD17B8* | *HSDL2* | *HSF2BP* | *HSP90AA1* | *HSP90AB1* | *HSP90B1* | *HSPA1A* | *HSPA2* | *HSPA6* | *HSPB1* |
| *HTR3A* | *HYDIN* | *IBSP* | *ICAM1* | *ICAM2* | *ICAM3* | *ICAM4* | *ICAM5* | *ICOS* | *ICOSLG* |
| *ID1* | *ID2* | *ID3* | *ID4* | *IDH1* | *IDH2* | *IDO1* | *IDO2* | *IER3* | *IFI16* |
| *IFI27* | *IFI35* | *IFI44L* | *IFI6* | *IFIH1* | *IFIT1* | *IFIT2* | *IFIT3* | *IFITM1* | *IFITM2* |
| *IFNA1* | *IFNA17* | *IFNA2* | *IFNA7* | *IFNA8* | *IFNAR1* | *IFNAR2* | *IFNB1* | *IFNG* | *IFNGR1* |
| *IFNGR2* | *IFNL1* | *IFNL2* | *IGF1* | *IGF1R* | *IGF2* | *IGF2R* | *IGFBP2* | *IGFBP3* | *IGFBP7* |
| *IGLL1* | *IGSF6* | *IHH* | *IKBKB* | *IKBKE* | *IKBKG* | *IKZF1* | *IKZF2* | *IKZF3* | *IKZF4* |
| *IL10* | *IL10RA* | *IL11* | *IL11RA* | *IL12A* | *IL12B* | *IL12RB1* | *IL12RB2* | *IL13* | *IL13RA1* |
| *IL13RA2* | *IL15* | *IL15RA* | *IL16* | *IL17A* | *IL17B* | *IL17F* | *IL17RA* | *IL17RB* | *IL18* |
| *IL18R1* | *IL18RAP* | *IL19* | *IL1A* | *IL1B* | *IL1R1* | *IL1R2* | *IL1RAP* | *IL1RAPL2* | *IL1RL1* |
| *IL1RL2* | *IL1RN* | *IL2* | *IL20RA* | *IL20RB* | *IL21* | *IL21R* | *IL22* | *IL22RA1* | *IL22RA2* |
| *IL23A* | *IL23R* | *IL24* | *IL25* | *IL26* | *IL27* | *IL2RA* | *IL2RB* | *IL2RG* | *IL3* |
| *IL32* | *IL33* | *IL34* | *IL3RA* | *IL4* | *IL4R* | *IL5* | *IL5RA* | *IL6* | *IL6R* |
| *IL6ST* | *IL7* | *IL7R* | *IL9* | *ILF3* | *ILK* | *ING4* | *INHBA* | *INHBB* | *INPP5D* |
| *INS* | *INSL4* | *INSRR* | *IRAK1* | *IRAK2* | *IRAK3* | *IRAK4* | *IRF1* | *IRF2* | *IRF2BP2* |
| *IRF3* | *IRF4* | *IRF5* | *IRF7* | *IRF8* | *IRF9* | *IRGM* | *IRS1* | *ISG15* | *ISG20* |
| *ISL1* | *ITCH* | *ITGA1* | *ITGA2* | *ITGA2B* | *ITGA3* | *ITGA4* | *ITGA5* | *ITGA6* | *ITGA7* |
| *ITGA8* | *ITGA9* | *ITGAE* | *ITGAL* | *ITGAM* | *ITGAV* | *ITGAX* | *ITGB1* | *ITGB2* | *ITGB3* |
| *ITGB4* | *ITGB6* | *ITGB7* | *ITGB8* | *ITK* | *ITPK1* | *JADE1* | *JAG1* | *JAG2* | *JAK1* |
| *JAK2* | *JAK3* | *JAKMIP1* | *JAM3* | *JAML* | *JCHAIN* | *JUN* | *JUNB* | *JUP* | *KAT2B* |
| *KATNAL2* | *KBTBD8* | *KCNAB1* | *KCNIP3* | *KCNJ11* | *KCNN4* | *KCTD8* | *KDELR2* | *KDM5C* | *KDM6A* |
| *KDM7A* | *KDR* | *KEAP1* | *KIAA1217* | *KIAA1549* | *KIAA1598* | *KIF12* | *KIF2C* | *KIF5B* | *KIF7* |
| *KIR2DL1* | *KIR2DL2* | *KIR2DL3* | *KIR2DS4* | *KIR3DL1* | *KIR3DL2* | *KIR3DL3* | *KIR3DS1* | *KIT* | *KITLG* |
| *KLC1* | *KLF2* | *KLF4* | *KLHL7* | *KLK2* | *KLK3* | *KLRB1* | *KLRC1* | *KLRC2* | *KLRD1* |
| *KLRF1* | *KLRG1* | *KLRK1* | *KMT2C* | *KMT2D* | *KRAS* | *KREMEN1* | *KRT1* | *KRT10* | *KRT13* |
| *KRT14* | *KRT15* | *KRT17* | *KRT18* | *KRT19* | *KRT20* | *KRT5* | *KRT6A* | *KRT6B* | *KRT6C* |
| *KRT7* | *KYAT1* | *L1CAM* | *LAG3* | *LAIR1* | *LAIR2* | *LAMA1* | *LAMA2* | *LAMA3* | *LAMA4* |
| *LAMA5* | *LAMB1* | *LAMB2* | *LAMB3* | *LAMB4* | *LAMC1* | *LAMC2* | *LAMC3* | *LAMP1* | *LAMP2* |
| *LAMP3* | *LAPTM5* | *LAT* | *LBP* | *LCK* | *LCN2* | *LCOR* | *LCP1* | *LDHA* | *LDHB* |
| *LEF1* | *LEFTY1* | *LEFTY2* | *LEP* | *LEPR* | *LEXM* | *LFNG* | *LGALS3* | *LGALS4* | *LGALS9* |
| *LGR5* | *LHX3* | *LIF* | *LIFR* | *LIG1* | *LIG3* | *LIG4* | *LILRA1* | *LILRA4* | *LILRA5* |
| *LILRB1* | *LILRB2* | *LILRB3* | *LILRB4* | *LIMA1* | *LLGL1* | *LMNA* | *LOH12CR1* | *LOXL2* | *LRG1* |
| *LRP1* | *LRP2* | *LRP5* | *LRP6* | *LRRC32* | *LRRC71* | *LRRN3* | *LSM12* | *LSM14A* | *LST1* |
| *LTA* | *LTB* | *LTBP1* | *LTBR* | *LTF* | *LTK* | *LUC7L2* | *LUM* | *LY6E* | *LY6K* |
| *LY86* | *LY9* | *LY96* | *LYN* | *LYZ* | *LZTFL1* | *M6PR* | *MAD1L1* | *MAD2L1* | *MAD2L2* |
| *MADCAM1* | *MAF* | *MAFF* | *MAGEA1* | *MAGEA10* | *MAGEA12* | *MAGEA3* | *MAGEA4* | *MAGEA6* | *MAGEB2* |
| *MAGEC1* | *MAGEC2* | *MAGI3* | *MALT1* | *MAML2* | *MAP2K1* | *MAP2K2* | *MAP2K3* | *MAP2K4* | *MAP2K6* |
| *MAP3K1* | *MAP3K12* | *MAP3K13* | *MAP3K14* | *MAP3K20* | *MAP3K5* | *MAP3K7* | *MAP3K8* | *MAP4K2* | *MAPK1* |
| *MAPK10* | *MAPK11* | *MAPK12* | *MAPK14* | *MAPK3* | *MAPK8* | *MAPK8IP1* | *MAPK8IP2* | *MAPK9* | *MAPKAPK2* |
| *MAPT* | *MARCKS* | *MARCO* | *MASP1* | *MASP2* | *MAVS* | *MAX* | *MBL2* | *MBNL1* | *MBNL3* |
| *MCAM* | *MCAT* | *MCL1* | *MCM2* | *MCM4* | *MCM5* | *MCM7* | *MDC1* | *MDFIC* | *MDM2* |
| *MDM4* | *ME2* | *MECOM* | *MED12* | *MEF2C* | *MEF2D* | *MEFV* | *MEIS1* | *MELK* | *MEN1* |
| *MERTK* | *MET* | *MFGE8* | *MFNG* | *MGEA5* | *MGMT* | *MGP* | *MGST1* | *MGST2* | *MGST3* |
| *MIA* | *MIB1* | *MICA* | *MICB* | *MIF* | *MITF* | *MKI67* | *MKRN1* | *MLANA* | *MLEC* |
| *MLF1* | *MLH1* | *MLLT10* | *MLLT3* | *MLPH* | *MME* | *MMP1* | *MMP11* | *MMP12* | *MMP2* |
| *MMP3* | *MMP7* | *MMP9* | *MMRN2* | *MNAT1* | *MNX1* | *MORC3* | *MPL* | *MPO* | *MPPED1* |
| *MPRIP* | *MR1* | *MRC1* | *MRE11* | *MRM2* | *MRPL19* | *MRPS5* | *MS4A1* | *MS4A2* | *MS4A4A* |
| *MS4A6A* | *MSH2* | *MSH3* | *MSH6* | *MSMB* | *MSN* | *MSR1* | *MSRB2* | *MST1R* | *MTF1* |
| *MTF2* | *MTMR14* | *MTOR* | *MTRR* | *MUC1* | *MUC2* | *MUC4* | *MUTYH* | *MX1* | *MXI1* |
| *MYB* | *MYBL2* | *MYC* | *MYCN* | *MYCT1* | *MYD88* | *MYH9* | *MYO18A* | *MYO5A* | *MYRIP* |
| *MZT1* | *NAALAD2* | *NAB2* | *NACC2* | *NANOG* | *NASP* | *NAT1* | *NAT8L* | *NBN* | *NCAM1* |
| *NCF1* | *NCF4* | *NCL* | *NCOA1* | *NCOA2* | *NCOA3* | *NCOA4* | *NCOR1* | *NCOR2* | *NCR1* |
| *NCR3* | *NDC1* | *NDC80* | *NDUFA1* | *NDUFA11* | *NDUFA12* | *NDUFA13* | *NDUFA2* | *NDUFA3* | *NDUFA4L2* |
| *NDUFA6* | *NDUFA7* | *NDUFB1* | *NDUFB10* | *NDUFB11* | *NDUFB4* | *NDUFB7* | *NDUFB8* | *NDUFS7* | *NDUFS8* |
| *NECTIN1* | *NECTIN2* | *NECTIN4* | *NEFL* | *NEIL1* | *NEIL3* | *NF1* | *NF2* | *NFAM1* | *NFASC* |
| *NFATC1* | *NFATC2* | *NFATC3* | *NFATC4* | *NFE2L2* | *NFIB* | *NFIL3* | *NFKB1* | *NFKB2* | *NFKBIA* |
| *NFKBIE* | *NFKBIZ* | *NGF* | *NGFR* | *NID2* | *NKD1* | *NKG7* | *NKX2-1* | *NKX3-1* | *NLRC5* |
| *NLRP3* | *NOD1* | *NOD2* | *NODAL* | *NOG* | *NOL4* | *NOL7* | *NOP16* | *NOS1* | *NOS1AP* |
| *NOS2* | *NOS3* | *NOTCH1* | *NOTCH2* | *NOTCH3* | *NOTCH4* | *NOX1* | *NPM1* | *NPM2* | *NPTX2* |
| *NPY1R* | *NQO1* | *NR3C1* | *NR4A1* | *NR4A3* | *NRAP* | *NRAS* | *NRBF2* | *NRDE2* | *NRG1* |
| *NRG2* | *NRG3* | *NRP1* | *NSD1* | *NSD2* | *NSD3* | *NT5E* | *NTF3* | *NTHL1* | *NTN3* |
| *NTRK1* | *NTRK2* | *NTRK3* | *NUB1* | *NUBP1* | *NUF2* | *NUMB* | *NUMBL* | *NUP107* | *NUP214* |
| *NUPR1* | *OAS1* | *OAS2* | *OAS3* | *OASL* | *OAT* | *OAZ1* | *OCIAD1* | *OFD1* | *OLFML2B* |
| *OLR1* | *OPN3* | *ORC6* | *OSM* | *OTC* | *OTOA* | *OXR1* | *P2RY13* | *P4HA1* | *P4HA2* |
| *PAK1* | *PAK2* | *PAK3* | *PAK4* | *PAK5* | *PAK6* | *PALMD* | *PAN3* | *PANX3* | *PAPD7* |
| *PAPSS1* | *PARG* | *PARP12* | *PARP2* | *PARP4* | *PARP9* | *PASD1* | *PAWR* | *PAX3* | *PAX5* |
| *PAX8* | *PBK* | *PBRM1* | *PBX1* | *PBX3* | *PC* | *PCBP1* | *PCDH7* | *PCK1* | *PCK2* |
| *PCLAF* | *PCM1* | *PCNA* | *PCP4* | *PDCD1* | *PDCD1LG2* | *PDE5A* | *PDE7A* | *PDE9A* | *PDGFA* |
| *PDGFB* | *PDGFC* | *PDGFD* | *PDGFRA* | *PDGFRB* | *PDK1* | *PDLIM4* | *PDPK1* | *PDPN* | *PDZK1IP1* |
| *PEAR1* | *PEBP1* | *PECAM1* | *PEG3* | *PER2* | *PF4* | *PFKFB3* | *PFKM* | *PGAP3* | *PGF* |
| *PGK1* | *PGM2* | *PGPEP1* | *PGR* | *PHC3* | *PHF10* | *PHF12* | *PHF6* | *PHGDH* | *PHLDA2* |
| *PHLDB3* | *PI15* | *PIAS1* | *PIAS2* | *PIAS3* | *PIAS4* | *PIGR* | *PIK3CA* | *PIK3CB* | *PIK3CD* |
| *PIK3CG* | *PIK3R1* | *PIK3R2* | *PIK3R3* | *PIK3R4* | *PIK3R5* | *PIM1* | *PIM2* | *PIN1* | *PITX2* |
| *PKM* | *PKMYT1* | *PKP3* | *PLA1A* | *PLA2G10* | *PLA2G1B* | *PLA2G2A* | *PLA2G3* | *PLA2G4A* | *PLA2G4C* |
| *PLA2G4E* | *PLA2G4F* | *PLA2G5* | *PLA2G6* | *PLAT* | *PLAU* | *PLAUR* | *PLCB1* | *PLCB4* | *PLCD3* |
| *PLCE1* | *PLCG1* | *PLCG2* | *PLD1* | *PLD2* | *PLEKHA5* | *PLEKHG6* | *PLK1* | *PLK3* | *PLOD2* |
| *PMAIP1* | *PMCH* | *PMEL* | *PMEPA1* | *PML* | *PMS2* | *PNKP* | *PNMA1* | *PNOC* | *PNPLA5* |
| *POC1B* | *POF1B* | *POLB* | *POLD1* | *POLD2* | *POLD4* | *POLE2* | *POLK* | *POLR1B* | *POLR1C* |
| *POLR2A* | *POLR2D* | *POLR2H* | *POLR2J* | *POLR3G* | *POSTN* | *POU2AF1* | *POU2F2* | *POU5F1* | *PPA1* |
| *PPAN* | *PPARD* | *PPARG* | *PPARGC1A* | *PPARGC1B* | *PPAT* | *PPBP* | *PPFIBP1* | *PPHLN1* | *PPIA* |
| *PPL* | *PPP1R1B* | *PPP1R21* | *PPP2CB* | *PPP2R1A* | *PPP2R2B* | *PPP2R2C* | *PPP2R3A* | *PPP3CA* | *PPP3CB* |
| *PPP3CC* | *PPP3R1* | *PPP3R2* | *PPP4R3B* | *PRAME* | *PRC1* | *PRCC* | *PRDM1* | *PRDM6* | *PRDX1* |
| *PRDX5* | *PRF1* | *PRG2* | *PRICKLE1* | *PRKAA2* | *PRKACA* | *PRKACB* | *PRKACG* | *PRKAR1A* | *PRKAR1B* |
| *PRKAR2A* | *PRKAR2B* | *PRKCA* | *PRKCB* | *PRKCD* | *PRKCE* | *PRKCG* | *PRKCQ* | *PRKDC* | *PRKX* |
| *PRL* | *PRLR* | *PRM1* | *PRMT8* | *PROM1* | *PROS1* | *PRPF38A* | *PRR5* | *PRRX1* | *PRSS1* |
| *PRUNE1* | *PSAT1* | *PSEN1* | *PSEN2* | *PSMB10* | *PSMB2* | *PSMB3* | *PSMB5* | *PSMB7* | *PSMB8* |
| *PSMB9* | *PSMC4* | *PSMD7* | *PSPH* | *PTCD2* | *PTCH1* | *PTCH2* | *PTCRA* | *PTEN* | *PTGDR2* |
| *PTGDS* | *PTGER4* | *PTGFRN* | *PTGS2* | *PTK2* | *PTK7* | *PTN* | *PTPN11* | *PTPN5* | *PTPN6* |
| *PTPN7* | *PTPRC* | *PTPRCAP* | *PTPRD* | *PTPRE* | *PTPRN2* | *PTPRR* | *PTPRZ1* | *PTTG1* | *PTTG2* |
| *PUM1* | *PURA* | *PVR* | *PVRIG* | *PWWP2A* | *PYCARD* | *PYCR1* | *PYCR2* | *PYCR3* | *PYGL* |
| *QKI* | *RAB3IL1* | *RAB7A* | *RABGAP1L* | *RAC1* | *RAC2* | *RAC3* | *RAD18* | *RAD21* | *RAD23B* |
| *RAD50* | *RAD51* | *RAD51C* | *RAD52* | *RAD54L* | *RAF1* | *RAG1* | *RALA* | *RALB* | *RALBP1* |
| *RALGDS* | *RANBP2* | *RAP1A* | *RAP1B* | *RAPGEF1* | *RARA* | *RARB* | *RASA4* | *RASAL1* | *RASGEF1B* |
| *RASGRF1* | *RASGRF2* | *RASGRP1* | *RASGRP2* | *RASSF1* | *RASSF5* | *RB1* | *RBL2* | *RBM45* | *RBMS3* |
| *RBP4* | *RBPMS* | *RBX1* | *RCC1* | *REG4* | *REL* | *RELA* | *RELB* | *RELN* | *REN* |
| *REPS1* | *RET* | *REV1* | *REV3L* | *RFC3* | *RFC4* | *RGMB* | *RGS17* | *RHOA* | *RHOB* |
| *RICTOR* | *RIMKLA* | *RIMKLB* | *RIN1* | *RIPK1* | *RIPK2* | *RIPK3* | *RNF130* | *RNF213* | *RNF43* |
| *RNF8* | *RNLS* | *ROBO4* | *ROCK1* | *ROPN1* | *ROR2* | *RORA* | *RORC* | *ROS1* | *RPA3* |
| *RPL23* | *RPL3* | *RPL4* | *RPL7A* | *RPLP0* | *RPS11* | *RPS14* | *RPS27A* | *RPS4Y1* | *RPS6* |
| *RPS6KA5* | *RPS6KA6* | *RPS6KB1* | *RPS6KB2* | *RPS9* | *RPTOR* | *RRAD* | *RRAS2* | *RRM2* | *RRS1* |
| *RSAD2* | *RSPH14* | *RTN4RL1* | *RUNX1* | *RUNX1T1* | *RUNX2* | *RUNX3* | *RXRA* | *RXRB* | *RXRG* |
| *RYBP* | *S100A12* | *S100A2* | *S100A4* | *S100A7* | *S100A8* | *S100A9* | *S100B* | *S100P* | *SAA1* |
| *SAMD9* | *SAMHD1* | *SAMSN1* | *SAP130* | *SARS* | *SBNO2* | *SCGB2A2* | *SCP2* | *SCUBE2* | *SCYL3* |
| *SDC1* | *SDC4* | *SDHA* | *SEC22B* | *SEC31A* | *SEC61G* | *SEL1L3* | *SELE* | *SELENBP1* | *SELENOK* |
| *SELL* | *SELP* | *SELPLG* | *SEMA6A* | *SEMG1* | *SENP1* | *SEPT10* | *SEPT14* | *SEPTIN3* | *SERINC1* |
| *SERINC2* | *SERINC3* | *SERINC5* | *SERPINA1* | *SERPINA3* | *SERPINB2* | *SERPINB3* | *SERPINB5* | *SERPINE1* | *SERPING1* |
| *SERPINH1* | *SETBP1* | *SETD2* | *SF3A1* | *SF3A3* | *SF3B1* | *SFN* | *SFRP1* | *SFRP2* | *SFRP4* |
| *SFTPB* | *SFTPC* | *SFXN1* | *SGK1* | *SGK2* | *SH2B2* | *SH2B3* | *SH2D1A* | *SH2D1B* | *SHC1* |
| *SHC2* | *SHC3* | *SHC4* | *SHH* | *SHROOM3* | *SHTN1* | *SIGIRR* | *SIGLEC1* | *SIGLEC5* | *SIGLEC8* |
| *SIL1* | *SIN3A* | *SIRPA* | *SIRPB2* | *SIRT4* | *SIT1* | *SIX1* | *SKAP2* | *SKP1* | *SKP2* |
| *SLAMF1* | *SLAMF6* | *SLAMF7* | *SLAMF8* | *SLC11A1* | *SLC12A7* | *SLC16A1* | *SLC16A2* | *SLC1A5* | *SLC23A2* |
| *SLC25A1* | *SLC26A4* | *SLC2A1* | *SLC34A2* | *SLC35F2* | *SLC35F3* | *SLC39A6* | *SLC3A1* | *SLC3A2* | *SLC43A1* |
| *SLC43A2* | *SLC45A3* | *SLC4A1AP* | *SLC4A4* | *SLC4A7* | *SLC5A5* | *SLC5A8* | *SLC6A13* | *SLC7A5* | *SLMAP* |
| *SMAD2* | *SMAD3* | *SMAD4* | *SMAD5* | *SMAD9* | *SMAP1* | *SMARCA2* | *SMARCA4* | *SMARCB1* | *SMARCC1* |
| *SMARCC2* | *SMARCD1* | *SMARCD2* | *SMARCD3* | *SMARCE1* | *SMC1A* | *SMC1B* | *SMC3* | *SMO* | *SMPD3* |
| *SNAI1* | *SNAI2* | *SNCA* | *SND1* | *SOCS1* | *SOCS2* | *SOCS3* | *SOD1* | *SOD2* | *SORBS1* |
| *SORBS2* | *SOS1* | *SOS2* | *SOST* | *SOX10* | *SOX11* | *SOX17* | *SOX2* | *SOX4* | *SOX9* |
| *SP1* | *SPA17* | *SPACA3* | *SPAG17* | *SPANXB1* | *SPECC1L* | *SPI1* | *SPIB* | *SPINK1* | *SPINK5* |
| *SPINT1* | *SPN* | *SPO11* | *SPOCK2* | *SPOP* | *SPP1* | *SPRED1* | *SPRED2* | *SPRY1* | *SPRY2* |
| *SPRY4* | *SQSTM1* | *SRC* | *SRD5A2* | *SREBF1* | *SRGN* | *SRP54* | *SRR* | *SRSF2* | *SS18* |
| *SSBP1* | *SSBP2* | *SST* | *SSX1* | *SSX2* | *SSX4* | *ST6GAL1* | *ST7* | *STAG2* | *STARD3* |
| *STAT1* | *STAT2* | *STAT3* | *STAT4* | *STAT5A* | *STAT5B* | *STAT6* | *STC1* | *STING1* | *STK11* |
| *STK11IP* | *STK17B* | *STK26* | *STK4* | *STMN1* | *STMN2* | *STON1-GTF2A1L* | *STRN* | *STRN3* | *SUFU* |
| *SULF1* | *SULT2A1* | *SUMO1* | *SUV39H2* | *SYCP1* | *SYK* | *SYT12* | *SYT17* | *TAB1* | *TACC1* |
| *TACC2* | *TACC3* | *TACSTD2* | *TAF3* | *TAGAP* | *TAL1* | *TANK* | *TAP1* | *TAP2* | *TAPBP* |
| *TAPBPL* | *TARP* | *TATDN1* | *TAX1BP1* | *TBC1D1* | *TBC1D10B* | *TBC1D2* | *TBK1* | *TBL1XR1* | *TBP* |
| *TBX21* | *TBXAS1* | *TCF3* | *TCF7* | *TCF7L1* | *TCF7L2* | *TCIM* | *TCL1A* | *TCL1B* | *TDO2* |
| *TEAD2* | *TECR* | *TERC* | *TERF2* | *TERT* | *TET2* | *TFDP1* | *TFE3* | *TFEB* | *TFG* |
| *TFRC* | *TG* | *TGFA* | *TGFB1* | *TGFB2* | *TGFB3* | *TGFBR1* | *TGFBR2* | *TH* | *THBD* |
| *THBS1* | *THBS4* | *THEM4* | *THRA* | *THRB* | *THY1* | *TIAM1* | *TICAM1* | *TICAM2* | *TIE1* |
| *TIGIT* | *TIRAP* | *TLCD2* | *TLE4* | *TLE5* | *TLK2* | *TLR1* | *TLR10* | *TLR2* | *TLR3* |
| *TLR4* | *TLR5* | *TLR6* | *TLR7* | *TLR8* | *TLR9* | *TLX1* | *TM4SF4* | *TMEFF2* | *TMEM106B* |
| *TMEM140* | *TMEM163* | *TMEM165* | *TMEM43* | *TMEM45B* | *TMPRSS2* | *TMPRSS3* | *TMPRSS4* | *TMUB2* | *TNC* |
| *TNF* | *TNFAIP3* | *TNFAIP6* | *TNFAIP8* | *TNFRSF10A* | *TNFRSF10B* | *TNFRSF10C* | *TNFRSF10D* | *TNFRSF11A* | *TNFRSF11B* |
| *TNFRSF12A* | *TNFRSF13B* | *TNFRSF13C* | *TNFRSF14* | *TNFRSF17* | *TNFRSF18* | *TNFRSF19* | *TNFRSF1A* | *TNFRSF1B* | *TNFRSF25* |
| *TNFRSF4* | *TNFRSF6B* | *TNFRSF8* | *TNFRSF9* | *TNFSF10* | *TNFSF11* | *TNFSF12* | *TNFSF13* | *TNFSF13B* | *TNFSF14* |
| *TNFSF15* | *TNFSF18* | *TNFSF4* | *TNFSF8* | *TNFSF9* | *TNKS* | *TNN* | *TNR* | *TOLLIP* | *TOP2A* |
| *TOX* | *TP53* | *TP63* | *TP73* | *TPD52L1* | *TPI1* | *TPM1* | *TPM2* | *TPM3* | *TPM4* |
| *TPO* | *TPR* | *TPSAB1* | *TPSB2* | *TPTE* | *TPX2* | *TRAF1* | *TRAF2* | *TRAF3* | *TRAF4* |
| *TRAF5* | *TRAF6* | *TRAF7* | *TRAK1* | *TRAT1* | *TREM1* | *TREM2* | *TRIM15* | *TRIM21* | *TRIM24* |
| *TRIM27* | *TRIM29* | *TRIM33* | *TRIM39* | *TRIM63* | *TSC1* | *TSC2* | *TSHR* | *TSLP* | *TSPAN7* |
| *TSPAN8* | *TTC30A* | *TTC31* | *TTK* | *TTPA* | *TTR* | *TUBB* | *TUSC3* | *TWF1* | *TWIST1* |
| *TWIST2* | *TXK* | *TXLNA* | *TXLNGY* | *TXN2* | *TXNIP* | *TXNRD1* | *TXNRD2* | *TXNRD3* | *TYK2* |
| *TYMP* | *TYMS* | *TYROBP* | *TYRP1* | *U2AF1* | *UBA7* | *UBB* | *UBC* | *UBE2C* | *UBE2T* |
| *ULBP2* | *UNC5D* | *UNG* | *UPK1B* | *UPK3A* | *UQCR10* | *UQCR11* | *UQCRQ* | *USP10* | *USP39* |
| *USP8* | *USP9Y* | *UST* | *UTY* | *VCAM1* | *VCAN* | *VCL* | *VEGFA* | *VEGFB* | *VEGFC* |
| *VEGFD* | *VHL* | *VIM* | *VOPP1* | *VPS33B* | *VSIR* | *VSTM2A* | *VTCN1* | *WAC* | *WDCP* |
| *WDR3* | *WDR76* | *WEE1* | *WIF1* | *WIPF1* | *WIPF2* | *WNK2* | *WNT1* | *WNT10A* | *WNT10B* |
| *WNT11* | *WNT16* | *WNT2* | *WNT2B* | *WNT3* | *WNT3A* | *WNT4* | *WNT5A* | *WNT5B* | *WNT6* |
| *WNT7A* | *WNT7B* | *WNT8A* | *WNT8B* | *WNT9A* | *WNT9B* | *WRN* | *WT1* | *WWC1* | *XAGE1B* |
| *XCL1* | *XCL2* | *XCR1* | *XIAP* | *XIST* | *XPA* | *XRCC2* | *XRCC4* | *XRCC5* | *XRCC6* |
| *XXYLT1* | *YRDC* | *YTHDF2* | *YWHAE* | *ZAN* | *ZAP70* | *ZBTB16* | *ZBTB17* | *ZBTB20* | *ZBTB32* |
| *ZBTB46* | *ZC3H12A* | *ZC3H14* | *ZC3HAV1* | *ZCCHC8* | *ZEB1* | *ZEB2* | *ZIC2* | *ZKSCAN5* | *ZMYM2* |
| *ZMYM4* | *ZNF143* | *ZNF205* | *ZNF34* | *ZNF346* | *ZNF365* | *ZNF384* | *ZNF485* | *ZNF703* | *ZSCAN30* |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **RNA的表达检测结果** | | | | | | | | | |
| **gene** | **TPM** | **gene** | **TPM** | **gene** | **TPM** | **gene** | **TPM** | **gene** | **TPM** |
| {%tr for a in rna\_exp.column\_5%} | | | | | | | | | |
| *{{a.gene1}}* | {{a.tpm1}} | *{{a.gene2}}* | {{a.tpm2}} | *{{a.gene3}}* | {{a.tpm3}} | *{{a.gene4}}* | {{a.tpm4}} | *{{a.gene5}}* | {{a.tpm5}} |
| {%tr endfor%} | | | | | | | | | |

注：TPM(Transcripts Per Million) 是归一化后的基因或转录本表达值。

## 参考文献

1. {%p for a in (refer.fixed + refer.dynamic.s\_var12 + refer.dynamic.s\_var\_onco\_nodrug +refer.dynamic.s\_var3 + refer.dynamic.g\_var45 + refer.dynamic.knb)|unique%}
2. {{a}}
3. {%p endfor%}