目录

[1. 受检者基本信息 1](#_Toc86733937)

[2. 检测结果总结 2](#_Toc86733938)

[3. 检测结果 3](#_Toc86733939)

[3.1靶向治疗相关标志物检测结果 3](#_Toc86733940)

[3.2免疫治疗相关标志物检测结果 4](#_Toc86733941)

[3.3化疗药物相关标志物检测结果 23](#_Toc86733942)

[3.4肿瘤易感基因检测结果 24](#_Toc86733943)

[3.5临床意义不明变异 25](#_Toc86733944)

[4. 检测结果详细解读 27](#_Toc86733945)

[4.1靶向治疗相关标志物检测结果解读 27](#_Toc86733946)

[4.2肿瘤微卫星不稳定性结果解读 28](#_Toc86733947)

[4.3肿瘤突变负荷结果解读 29](#_Toc86733948)

[4.4免疫治疗疗效相关检测结果解读 30](#_Toc86733949)

[4.5肿瘤易感性相关标志物结果解读 31](#_Toc86733950)

[5. 可能获益的药物 32](#_Toc86733951)

[FDA/NMPA获批药物简介 32](#_Toc86733952)

[6. 可能获益的临床试验 33](#_Toc86733953)

[7. 数据质控 34](#_Toc86733954)

[8. 检测说明 36](#_Toc86733955)

[8.1关于本检测 36](#_Toc86733956)

[8.2 临床方案决定 36](#_Toc86733957)

[8.3 数据安全与隐私保护 36](#_Toc86733958)

[9. 附录 37](#_Toc86733959)

[9.1 变异命名与解读 37](#_Toc86733960)

[9.2 检测基因列表 38](#_Toc86733961)

[9.3 参考文献 46](#_Toc86733962)

1. 受检者基本信息

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **姓 名：** | {{sample.patient\_name}} | **性 别：** | {{sample.gender}} | | | **年 龄：** | {{sample.age}} |
| **送检日期：** | {{sample.receive\_data}} | **采样日期：** | {{sample.gather\_data}} | | | **标本类型：** | 组织 |
| **病历号：** |  | | | **住院号：** |  | | |
| **送检医生：** |  | | | **病理号：** | {{sample.pathological\_id}} | | |
| **送检单位：** | 本院 | | | **身份证号：** |  | | |

|  |  |
| --- | --- |
| **检测项目：** | 3000+基因检测 |
| **检测方法：** | Illumina 高通量测序（NGS） |
| **送检材料：** | 石蜡包埋组织 |
| **临床诊断：** | {{sample.pathol\_diagn}} |

1. 检测结果总结

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **结果小结** | **检测项** | | **检测结果** | | | **临床意义** | |
| **检出变异** | {%p if var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_III + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug%}  1.体细胞变异：共{{(var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_III + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug)|count}}个，其中具有强临床意义的变异（I类）有{{(var.var\_somatic.level\_I)|count}}个，潜在临床意义的变异（II类）有{{(var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug)|count}}个，临床意义不明{{(var.var\_somatic.level\_III)|count}}个  {%p else%}  1.体细胞变异：无  {%p endif%}  {%p if var.var\_germline.level\_4 + var.var\_germline.level\_5%}  2.胚系致病/疑似致病变异：共{{(var.var\_germline.level\_4 + var.var\_germline.level\_5)|count}}个  {%p else%}  2.胚系致病/疑似致病变异：无  {%p endif%} | | | | | | |
| {%tr if var.special.ZDFY\_sum%} | | | | | | | |
| {%tr for a in var.special.ZDFY\_sum%} | | | | | | | |
| **{%vm%}伴随诊断相关生物标志物检测结果**  **{{sample.tumor\_name\_cn}}** | **{{a.gene\_symbol}}** | {%p if a.hgvs\_p\_ZJZL%}  {{a.gene\_symbol}} {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}  {%p else%}  -  {%p endif%} | | | {%p if a.regimen\_S or a.regimen\_R %}  {{a.regimen\_S}}  {{a.regimen\_R}}  {%p else%}  -  {%p endif%} | | |
| {%tr endfor%} | | | | | | | |
| {%tr endif%} | | | | | | | |
| **免疫治疗相关标志物检测结果** | **MSI** | | |  | | |  |
| **TMB** | | |  | | |  |
| **免疫正相关基因** | | |  | | |  |
| **免疫负相关基因** | | |  | | |  |
| **肿瘤易感性相关标志物检测结果** | **肿瘤易感基因** | | |  | | |  |
|  | | | | | | | |

**注：**

1. 本检测基于杂交捕获的高通量测序法检测样本DNA中571个基因和RNA中2660个基因目标区域范围内的点突变、小片段插入缺失、基因融合、拷贝数变异和基因表达；同时还检测微卫星不稳定性（MSI）和化疗药物代谢相关酶类多态性位点，为患者进行靶向治疗、免疫治疗、化疗等提供辅助决策参考，同时检测88个相关肿瘤遗传易感基因，预测相关遗传风险，详见附录1；
2. 本小结基因检测结果部分仅列出具有临床意义的变异，药物推荐只列出对应癌种中FDA/NMPA已批准、专家指南以及学会共识推荐的治疗、诊断、预后的相关标志物，其它检测结果详见对应章节及详细解读。