|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1631618814321_.pic_hd | | | | | | | | | | 分子病理检测报告单 | | | |
| **会诊号：/** | | | | | | | | | **分子报告编号：**{{sample.sample\_id}} | | | | |
| **姓 名：** | {{sample.patient\_name}} | | | **性 别：** | | {{sample.gender}} | | **年 龄：** | | {{sample.age}} | **送检单位：** | | 浙江省肿瘤医院 |
| **住院号：** |  | | | **病 区：** |  | | | | | | **床 号：** | |  |
| **门诊号：** | / | | |  | | | | | | | **送检医师：** | |  |
| **申请日期：** | | {{sample.receive\_date\_special\_1}} | | | | | | | | | **报告日期：** | | {{sample.report\_date\_special\_1}} |
| **临床诊断：** | |  | | | | | | | | | | | |
| **病理诊断：** | | {{sample.pathol\_diagn}} | | | | | | | | | | | |
| **送检样本：** | |  | | | | | **样本编号：**{{sample.sample\_id}} | | | | | | |
| **肿瘤细胞含量：** | | | {%if sample.tumor\_content%}{{sample.tumor\_content}}{%else%}{%endif%} | | | | **每张切片肿瘤细胞数量：** | | | | | | |
| **样本类型：** | | {{sample.sample\_type}} | | | | | **检测方法：**NGS | | | | | | |
| **检测项目：3231基因检测** | | | | | | | **检测仪器** | | | | |  | |
| 包括254个基因的全部外显子区，46个基因的部分内含子、启动子或融合区域，317个基因的部分外显子区和2660个基因的RNA序列 | | | | | | | Illumina 测序仪 | | | | |  | |

1. **检测小结：**

|  |  |
| --- | --- |
| **体细胞变异** | {%p if var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_III + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug%}  检出{{(var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_III + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug)|count}}个基因变异，其中用药相关临床意义明确的变异有{{(var.var\_somatic.level\_I)|count}}个，有潜在临床意义的变异有{{(var.var\_somatic.level\_II)|count}}个。  {%p else%}  在检测范围内，未检出体细胞变异。  {%p endif%} |
| **胚系变异（88个基因的部分外显子）** | {%p if var.var\_germline.level\_4 + var.var\_germline.level\_5%}  检出{{(var.var\_germline.level\_4 + var.var\_germline.level\_5)|count}}个致病性/疑似致病性变异，其中{{(var.var\_germline.regimen\_level\_I + var.var\_germline.regimen\_level\_II)|count}}个与靶向用药相关。  {%p else%}  在检测范围内，未检出致病/疑似致病性变异。  {%p endif%} |
| **肿瘤突变负荷（TMB）** | 肿瘤突变负荷-{%if tmb.var\_id==”TMB-L”%}低{%else%}高{%endif%}({{tmb.var\_id}}，{{tmb.TMB\_value}} Muts/Mb)。 |
| **微卫星状态（MSS/MSI-H）** | {%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%} | |
| **肿瘤免疫微环境** | GEP分值为{{gep.gep\_score}}分{%if tme%}；TME分型为{%if tme.tme\_type==”IE/F”%}免疫富集/纤维化亚型(IE/F){%elif tme.tme\_type==”IE”%}免疫富集/非纤维化亚型(IE){%elif tme.tme\_type==”F”%}纤维化亚型(F){%elif tme.tme\_type==”D”%}免疫荒漠型(D){%else%}缺少TME分型！{%endif%}{%endif%}。 |
| {%tr endif%} | |
| **同源重组修复缺陷（HRD）相关标志物** | {%p if var.gss.BRCA1 or var.gss.BRCA2%}  HRD阳性{%if var.gss.summary%}；HRR通路相关基因突变：{{var.gss.summary}}{%endif%}  {%p else%}  {%p if var.gss.gss and var.gss.gss.baf\_noise|float <= 0.055 and var.gss.gss.depth\_noise|float <= 0.35%}  {%p if var.gss.gss.gsscore|float >= 50%}  HRD阳性{%if var.gss.summary%}；HRR通路相关基因突变：{{var.gss.summary}}{%endif%}  {%p else%}  HRD阴性{%if var.gss.summary%}；HRR通路相关基因突变：{{var.gss.summary}}{%endif%}  {%p endif%}  {%p else%}  受样本质量影响，GSS评估质控未过{%if var.gss.summary%}；HRR通路相关基因突变：{{var.gss.summary}}{%endif%}  {%p endif%}  {%p endif%} |
| {%tr if “胃癌” in sample.tumor\_list%} | |
| **胃癌分子分型相关标志物** | {%p if var.GA\_type.ebv\_type.ebv\_type == “P” or var.GA\_type.ebv\_sum or msi.var\_id == “MSI-H” or var.GA\_type.gs\_sum or var.GA\_type.cin\_sum%}  {%p if var.GA\_type.ebv\_type.ebv\_type == “P” or var.GA\_type.ebv\_sum or msi.var\_id == “MSI-H”%}  {%p if var.GA\_type.ebv\_type.ebv\_type == “P” and var.GA\_type.ebv\_sum%}  EB病毒阳性，{{var.GA\_type.ebv\_sum}}（EB病毒感染型）  {%p elif var.GA\_type.ebv\_type.ebv\_type == “P” and not var.GA\_type.ebv\_sum%}  EB病毒阳性（EB病毒感染型）  {%p elif not var.GA\_type.ebv\_type.ebv\_type == “P” and var.GA\_type.ebv\_sum%}  {{var.GA\_type.ebv\_sum}}（EB病毒感染型）  {%p endif%}  {%p if msi.var\_id == “MSI-H”%}  MSI（微卫星不稳定型）  {%p endif%}  {%p else%}  {%p if var.GA\_type.gs\_sum%}  {{var.GA\_type.gs\_sum}}（基因组稳定型）  {%p endif%}  {%p if var.GA\_type.cin\_sum%}  {{var.GA\_type.cin\_sum}}（染色体不稳定型）  {%p endif%}  {%p endif%}  {%p else%}  -  {%p endif%} |
| {%tr endif%} | |
| {%tr if “子宫内膜癌” in sample.tumor\_list%} | |
| **子宫内膜癌分子分型相关标志物** | {%p if var.ec\_type.var\_id == “POLE-ultramutated type EC”%}  POLE突变型（POLE mutation，POLE mut）  {%p elif var.ec\_type.var\_id == “MSI-H type EC”%}  错配修复功能缺陷（Mismatch repair deficiency，MMRd）  {%p elif var.ec\_type.var\_id == “CNH type EC”%}  TP53基因突变（p53 abnormality，p53 abn）  {%p elif var.ec\_type.var\_id == “CNL type EC”%}  非特异性分子谱（Non-specific molecular profile，NSMP）  {%p endif%} |
| {%tr endif%} | |

**注：**

1. 体细胞变异结果中仅统计与临床意义相关、致癌/致病性和意义未明变异，分别统计在DNA和RNA样本中检出的融合变异；
2. 胚系变异结果仅统计致病/疑似致病变异；
3. 肿瘤突变负荷、免疫微环境、免疫检查点抑制剂疗效和分子分型等临床研究目前仍处于探索性研究阶段，结果仅供参考；
4. 基因组疤痕评分（GSS）≥50或检出*BRCA1/2*基因的临床意义明确/潜在临床意义变异时，提示HRD阳性。除*BRCA1/2*基因外，HRR信号通路其他基因突变状态不纳入HRD状态判定。

**二、检测结果及解析**

## 1 靶向用药指南推荐重要基因检测结果

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因** | **检测内容** | **检测结果（临床意义明确/潜在临床意义变异）** |
| *EGFR* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.EGFR\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *ALK* | 融合 | {%if var.cdx.format1\_forMP.ALK\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.ALK\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *ROS1* | 融合 | {%if var.cdx.format1\_forMP.ROS1\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.ROS1\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *RET* | 融合 | {%if var.cdx.format1\_forMP.RET\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.RET\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *BRAF* | 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.BRAF\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *MET* | 14号外显子跳跃突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.MET\_skip%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 扩增 | {%if var.cdx.format1\_forMP.MET\_cn%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *KRAS* | G12、G13、Q61、A146位点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.KRAS\_sp%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 其他点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.KRAS\_ot%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *NRAS* | G12、G13、Q61、A146位点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.NRAS\_sp%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 其他点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.NRAS\_ot%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *HER2（ERBB2）* | 扩增 | {%if var.cdx.format1\_forMP.ERBB2\_cn%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.ERBB2\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *PIK3CA* | 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.PIK3CA\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *KIT* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.KIT\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *PDGFRA* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.PDGFRA\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *FGFR2* | 融合 | {%if var.cdx.format1\_forMP.FGFR2\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.FGFR2\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *FGFR3* | 融合/重排 | {%if var.cdx.format1\_forMP.FGFR3\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.FGFR3\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *NTRK1* | 融合 | {%if var.cdx.format1\_forMP.NTRK1\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *NTRK2* | 融合 | {%if var.cdx.format1\_forMP.NTRK2\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *NTRK3* | 融合 | {%if var.cdx.format1\_forMP.NTRK3\_sv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *IDH1* | 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.IDH1\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *IDH2* | 点突变 | {%if var.cdx.format1\_forMP.IDH2\_snv%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *BRCA1* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.BRCA1\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *BRCA2* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.BRCA2\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *ATM* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.ATM\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *BARD1* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.BARD1\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *BRIP1* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.BRIP1\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *CDH1* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.CDH1\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *CDK12* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.CDK12\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *CHEK1* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.CHEK1\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *CHEK2* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.CHEK2\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *FANCA* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.FANCA\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *FANCL* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.FANCL\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *HDAC2* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.HDAC2\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *PALB2* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.PALB2\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *PPP2R2A* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.PPP2R2A\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *PTEN* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.PTEN\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *RAD51B* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.RAD51B\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *RAD51C* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.RAD51C\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *RAD51D* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.RAD51D\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *RAD54L* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.RAD54L\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |
| *TP53* | 点突变、小片段插入缺失 | {%if var.cdx.format1\_forMP.TP53\_snvindel%}检测到相关变异{%else%}未检测到相关变异{%endif%} |

注：

1. 上表所列基因为实体瘤临床诊疗指南中推荐检测的基因，所列变异为具有明确临床意义或致癌/致病性变异，为临床诊疗方案的确定提供参考。
2. 上表所列*ATM、BARD1、BRCA1、BRCA2、BRIP1、CDH1、CDK12、CHEK1、CHEK2、FANCA、FANCL、HDAC2、PALB2、PPP2R2A、PTEN、RAD51B、RAD51C、RAD51D、RAD54L*和*TP53*为同源重组修复通路相关基因。

## 2 基因组变异检测结果汇总

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测结果** | **功能区域** | **变异类型** | **丰度/拷贝数** | **变异解读** |
| {%tr if var.var\_germline.level\_5 + var.var\_germline.level\_4 + var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug + var.var\_somatic.level\_III%} | | | | | |
| {%tr for a in var.var\_germline.level\_5 + var.var\_germline.level\_4 + var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug + var.var\_somatic.level\_III%} | | | | | |
| {%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}}*  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*  {%p endif%}  {%p else%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {%p endif%} | {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  {{a.transcript\_primary}}  {{a.hgvs\_c}}  {%p if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%}  {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}  {%p endif%}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  （MET exon14 skipping）  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  {{a.five\_prime\_transcript}}  MET exon14 skipping  {%p else%}  {{a.five\_prime\_transcript}}/{{a.three\_prime\_transcript}}  {{a.five\_prime\_gene}}-{{a.three\_prime\_gene}}融合  {%p endif%}  {%p endif%} | {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  {{a.gene\_region}}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  all exon  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  exon14  {%p else%}  {{a.five\_prime\_cds}}\_{{a.three\_prime\_cds}}  {%p endif%}  {%p endif%} | {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  {%p if a.type\_cn!=”--”%}  {{a.type\_cn}}  {%p else%}  {{a.type|replace(“3'UTR”, “3'UTR区突变”)|replace(“5'UTR”, “5'UTR区突变”)|replace(“Intronic”,”内含子突变”)|replace(“FlankingRegion3”,”侧翼区”)|replace(“FlankingRegion5”,”侧翼区”)}}  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  外显子缺失  {%p else%}  融合  {%p endif%}  {%p endif%} | {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  {%p if a.freq\_sc%}  {%if a.freq\_sc >= 0.85%}纯合{%else%}杂合{%endif%}  {%p else%}  未提取到freq\_sc数据，请人工填写！  {%p endif%}  {%p else%}  {{a.freq\_str}}  {%p endif%}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  {{a.freq\_2}}  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  {{(a.cn\_mean|float+0.5)|int}}  {%p elif a.bio\_category==”Sv”%}  {%p if a.rna\_detect%}  {{a.freq\_str}}  {{a.rna\_detect.reads|replace(“.0”,””)}}copies  {%p else%}  {{a.freq\_str}}  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {{a.reads|replace(“.0”,””)}}copies  {%p endif%} | {%p if a.var\_origin==”germline”%}  {%p if a.clinic\_num\_g==5%}  致病性变异  {%p else%}  疑似致病性变异  {%p endif%}  {%p else%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split%}  {%p if a.clinic\_num\_s==5%}  临床意义明确  {%p else%}  有潜在临床意义  {%p endif%}  {%p else%}  临床意义不明确  {%p endif%}  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | | | | | |
| {%tr endif%} | | | | | |
| {%tr if not var.var\_germline.level\_5 + var.var\_germline.level\_4 + var.var\_somatic.level\_I + var.var\_somatic.level\_II + var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug + var.var\_somatic.level\_III%} | | | | | |
| 未检测到相关变异 | | | | | |
| {%tr endif%} | | | | | |

注：

1. 上表中体细胞变异包含临床意义明确、有潜在临床意义和临床意义不明确的检测结果。胚系变异包含致病性变异和疑似致病性变异的检测结果。
2. 对于携带这些致病性变异和疑似致病性变异的一级亲属可能携带同样的变异，建议携带者的一级亲属考虑对该基因进行检测并进行遗传咨询，以便提前进行疾病预防控制。
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. 在RNA样本中检出变异为基因融合时提示RNA拷贝数，指融合区域片段支持序列数值；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样本中检出相同融合时仅提示RNA检测结果。
5. 检出变异为基因扩增时提示DNA拷贝数，指检测基因在基因组中的个数，正常细胞中基因拷贝数为2。
6. “-”表示暂未有相关信息。

## 3 靶向用药提示

### 3.1 临床意义明确的靶向用药提示

|  |  |
| --- | --- |
| **基因变异** | **靶向药物（敏感性，证据等级，批准机构）** |
| {%tr if var.knb%} | |
| {%tr for b in var.knb.evi\_sum.evi\_split.Predictive%} | |
| *{%vm%}KRAS/NRAS/BRAF* V600E野生型 | {{b.regimen\_name}}（{{b.clinical\_significance\_cn}}，{{b.evi\_conclusion\_simple}}级，{{b.regimen\_refer\_agency\_ZJZL}}） |
| {%tr endfor%} | |
| {%tr endif%} | |
| {%tr if var.var\_for\_regimen\_ZJZL.level\_I%} | |
| {%tr for a in var.var\_for\_regimen\_ZJZL.level\_I%} | |
| {%tr for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%} | |
| {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  {%vm%}*{{a.gene\_symbol}}*:{{a.transcript\_primary}}:{{a.gene\_region}}:{{a.hgvs\_c}}{%if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%}:{{a.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  （MET exon14 skipping）  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* 扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*:{{a.five\_prime\_cds}}*-{{a.three\_prime\_gene}}*:{{a.three\_prime\_cds}}融合  {%p endif%}  {%p endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  （胚系变异）  {%p endif%} | {%p if b.regimen\_name%}  {{b.regimen\_name}}（{{b.clinical\_significance\_cn}}，{{b.evi\_conclusion\_simple}}级，{{b.regimen\_refer\_agency\_ZJZL}}）  {%p else%}  暂无靶向用药信息提示  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | |
| {%tr endfor%} | |
| {%tr endif%} | |
| {%tr if not var.knb and not var.var\_for\_regimen\_ZJZL.level\_I %} | |
| 未检测到相关变异 | |
| {%tr endif%} | |

### 3.2 其他具有潜在临床意义的靶向用药提示

|  |  |
| --- | --- |
| **基因变异** | **靶向药物（敏感性，证据等级，批准机构）** |
| {%tr if var.var\_for\_regimen\_ZJZL.level\_II%} | |
| {%tr for a in var.var\_for\_regimen\_ZJZL.level\_II%} | |
| {%tr for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%} | |
| {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  {%vm%}*{{a.gene\_symbol}}*:{{a.transcript\_primary}}:{{a.gene\_region}}:{{a.hgvs\_c}}{%if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%}:{{a.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  （MET exon14 skipping）  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* 扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*:{{a.five\_prime\_cds}}*-{{a.three\_prime\_gene}}*:{{a.three\_prime\_cds}}融合  {%p endif%}  {%p endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  （胚系变异）  {%p endif%} | {%p if b.regimen\_name%}  {{b.regimen\_name}}（{{b.clinical\_significance\_cn}}，{{b.evi\_conclusion\_simple}}级，{{b.regimen\_refer\_agency\_ZJZL}}）  {%p else%}  暂无靶向用药信息提示  {%p endif%} |
| {%tr endfor%} | |
| {%tr endfor%} | |
| {%tr else%} | |
| 未检测到相关变异 | |
| {%tr endif%} | |

注：

1. 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变异，对应药物敏感性证据级别为C级和D级；临床意义不明确的变异不做药物敏感性分析。
2. “-”表示该药物暂未获批，仍处临床试验期，或相关信息不明。
3. 批准机构包括NMPA、FDA和PMDA等，指相关药物或治疗方案获批上市，在本适应症中是否获批以及伴随诊断是否获批，请结合证据等级和临床实际情况进行综合判定。

## 4 免疫检查点抑制剂相关标志物检测结果

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **检测内容** | **检测结果** | **临床解读** |
| 微卫星状态 | {%if msi.var\_id==”MSS”%}微卫星稳定型（MSS）{%else%}微卫星不稳定型（MSI-H）{%endif%} | {%if msi.var\_id==”MSS”%}-{%else%}可能导致PD-1/PD-L1抑制剂获益率高{%endif%} |
| 肿瘤突变负荷（TMB） | {{tmb.var\_id}}，{{tmb.TMB\_value}} Muts/Mb | {%if tmb.var\_id==”TMB-L”%}-{%else%}可能导致PD-1/PD-L1抑制剂获益率高{%endif%} |
| {%tr if var.io.io\_p\_summary\_ZJZL%} | | |
| {%tr for a in var.io.io\_p\_summary\_ZJZL%} | | |
| *{{a.gene\_symbol}}*基因 | {%p for b in a.var\_info%}  {%p if b.var\_type==”snvindel”%}  {{b.transcript\_primary}}:{{b.gene\_region}}:{{b.hgvs\_c}}:{{b.hgvs\_p}}{%if b.hgvs\_p\_ZJZL != ”p.?”%} {{b.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}{%if b.var\_origin==”germline”%}（胚系变异）{%else%}（体细胞变异）{%endif%}  {%p elif b.var\_type==”cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* {{b.var\_info}}（体细胞变异）  {%p elif b.var\_type == “sv”%}  *{{b.five\_prime\_gene}}*:{{b.five\_prime\_cds}}-*{{b.three\_prime\_gene}}*:{{b.three\_prime\_cds}} 融合（体细胞变异）  {%p endif%}  {%p endfor%} | 可能导致PD-1/PD-L1抑制剂获益率高 |
| {%tr endfor%} | | |
| {%tr endif%} | | |
| {%tr if var.io.io\_n\_summary\_ZJZL%} | | |
| {%tr for a in var.io.io\_n\_summary\_ZJZL%} | | |
| *{{a.gene\_symbol}}*基因 | {%p for b in a.var\_info%}  {%p if b.var\_type==”snvindel”%}  {{b.transcript\_primary}}:{{b.gene\_region}}:{{b.hgvs\_c}}:{{b.hgvs\_p}}{%if b.hgvs\_p\_ZJZL != ”p.?”%} {{b.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}{%if b.var\_origin==”germline”%}（胚系变异）{%else%}（体细胞变异）{%endif%}  {%p elif b.var\_type==”cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* {{b.var\_info}}（体细胞变异）  {%p elif b.var\_type == “sv”%}  *{{b.five\_prime\_gene}}*:{{b.five\_prime\_cds}}-*{{b.three\_prime\_gene}}*:{{b.three\_prime\_cds}} 融合（体细胞变异）  {%p endif%}  {%p endfor%} | 可能导致PD-1/PD-L1抑制剂获益率低 |
| {%tr endfor%} | | |
| {%tr endif%} | | |

注：

1. 本产品共检测307个微卫星位点，MSI-H阳性阈值为15%，即≥46个MSI位点检出时则判定为MSI-H型。微卫星状态检测的准确性受肿瘤细胞含量影响较大，结果仅供参考。当微卫星状态评分在阳性阈值附近，且相关结果对临床诊疗方案的制定有决定性作用时，建议进行其他平台的验证和错配修复（MMR）免疫组化检测。现阶段已有多种PD-1/PD-L1抗体类药物被FDA/NMPA获批用于MSI-H结直肠癌或其他实体瘤的治疗，包括帕博利珠单抗、纳武利尤单抗±伊匹木单抗、替雷利珠单抗、恩沃利单抗和斯鲁利单抗等。
2. 肿瘤突变负荷（Tumor Mutation Burden,TMB）结果是将检测结果与内部TMB数据库基线进行比较，根据四分位法，检测结果位于前25％的值为TMB-H，后75％为TMB-L。现阶段实体瘤中TMB的临床研究仍处于探索性阶段，检测结果仅供参考，请综合临床实际情况和其他标志物检测结果确定免疫检查点抑制剂的使用方案。FDA批准帕博利珠单抗治疗tTMB-H（组织TMB≥10muts/Mb）、既往治疗后疾病进展而没有良好的治疗方案、不可手术或转移性的实体瘤患者。
3. 免疫检查点抑制剂疗效正负相关基因检测结果仅供参考，相关临床研究信息请见“免疫检查点抑制剂疗效相关基因检测意义”。
4. “-”表示暂未有相关信息。

## 5 基因组变异及靶向药物解析

### 5.1 临床意义明确的变异及靶向药物解析

{%p if var.knb or var.var\_for\_regimen.level\_I or var.var\_germline\_nodrug %}

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因组变异** | **药物** | **详细解析** |
| {%tr if var.knb%} | | |
| *KRAS/NRAS/BRAF* V600E 野生型 | {%p if var.knb.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {%p for b in var.knb.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {{b.regimen\_name}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | **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：-**  {%p if var.knb.evi\_sum.evi\_split.Prognostic%}  **预后解析：**  {%p for b in var.knb.evi\_sum.evi\_split.Prognostic %}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if var.knb.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic%}  **辅助诊断解析：**  {%p for b in var.knb.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic %}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if var.knb.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **靶向药物解析**：  {%p for b in var.knb.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **{{b.regimen\_name}}：**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%} |
| **{%tr endif%}** | | |
| **{%tr if var.var\_for\_regimen.level\_I%}** | | |
| **{%tr for a in var.var\_for\_regimen.level\_I%}** | | |
| {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {{a.transcript\_primary}}  {%p if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%}  {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}  {%p else%}  {{a.hgvs\_c}}  {%p endif%}  {{a.gene\_region}}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  （MET exon14 skipping）  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* 扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*:{{a.five\_prime\_cds}}*-{{a.three\_prime\_gene}}*:{{a.three\_prime\_cds}}融合  {%p endif%}  {%p endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  （胚系变异）  {%p endif%} | {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {{b.regimen\_name}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | **基因解析：**{%if “,” in a.gene\_symbol and (a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category == “PSeqRnaSv”)%}{%if a.five\_prime\_gene != a.three\_prime\_gene %}{{a.five\_prime\_gene\_function|e}}{{a.three\_prime\_gene\_function|e}}{%else%}{{a.five\_prime\_gene\_function|e}}{%endif%}{%else%}{{a.gene\_function|e}}{%endif%}  **变异解析：**{{a.variant\_desc\_cn|e}}{{a.variant\_interpret\_cn|e}}{%if a.judge\_mergeMET%}本次实验在RNA水平也检测到MET exon14 skipping。{%endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  **肿瘤遗传风险提示：**  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predisposing%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predisposing%}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  一级亲属也有一定的概率携带该疑似致病性变异，建议对该变异进行检测，以便提前进行疾病预防控制。  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Prognostic%}  **预后解析：**  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Prognostic %}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic%}  **辅助诊断解析：**  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic %}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **靶向药物解析**：  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **{{b.regimen\_name}}：**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%} |
| **{%tr endfor%}** | | |
| **{%tr endif%}** | | |
| **{%tr if var.var\_germline\_nodrug%}** | | |
| **{%tr for a in var.var\_germline\_nodrug%}** | | |
| {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {{a.transcript\_primary}}  {%p if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%}  {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}  {%p else%}  {{a.hgvs\_c}}  {%p endif%}  {{a.gene\_region}}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  （MET exon14 skipping）  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* 扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*:{{a.five\_prime\_cds}}*-{{a.three\_prime\_gene}}*:{{a.three\_prime\_cds}}融合  {%p endif%}  {%p endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  （胚系变异）  {%p endif%} | {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {{b.regimen\_name}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | **基因解析：**{{a.gene\_function|e}}  **变异解析：**{{a.variant\_desc\_cn|e}}{{a.variant\_interpret\_cn|e}}{%if a.judge\_mergeMET%}本次实验在RNA水平也检测到MET exon14 skipping。{%endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  **肿瘤遗传风险提示：**  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predisposing%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predisposing%}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  一级亲属也有一定的概率携带该疑似致病性变异，建议对该变异进行检测，以便提前进行疾病预防控制。  {%p endif%} |
| **{%tr endfor%}** | | |
| **{%tr endif%}** | | |

{%p else%}

本次未检出临床意义明确的变异。

{%p endif%}

### 5.2 有潜在临床意义的靶向药物解析

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因组变异** | **药物** | **详细解析** |
| **{%tr if var.var\_for\_regimen.level\_II%}** | | |
| **{%tr for a in var.var\_for\_regimen.level\_II%}** | | |
| {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {{a.transcript\_primary}}  {%p if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%}  {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}  {%p else%}  {{a.hgvs\_c}}  {%p endif%}  {{a.gene\_region}}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  （MET exon14 skipping）  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* 扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*:{{a.five\_prime\_cds}}*-{{a.three\_prime\_gene}}*:{{a.three\_prime\_cds}}融合  {%p endif%}  {%p endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  （胚系变异）  {%p endif%} | {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive%}  {{b.regimen\_name}}  {%p endfor%}  {%p else%}  -  {%p endif%} | **基因解析：**{%if “,” in a.gene\_symbol and (a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category == “PSeqRnaSv”)%}{%if a.five\_prime\_gene != a.three\_prime\_gene %}{{a.five\_prime\_gene\_function|e}}{{a.three\_prime\_gene\_function|e}}{%else%}{{a.five\_prime\_gene\_function|e}}{%endif%}{%else%}{{a.gene\_function|e}}{%endif%}  **变异解析：**{{a.variant\_desc\_cn|e}}{{a.variant\_interpret\_cn|e}}{%if a.judge\_mergeMET%}本次实验在RNA水平也检测到MET exon14 skipping。{%endif%}  {%p if a.var\_origin==”germline”%}  **肿瘤遗传风险提示：**  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predisposing%}  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predisposing%}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  一级亲属也有一定的概率携带该疑似致病性变异，建议对该变异进行检测，以便提前进行疾病预防控制。  {%p endif%}  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Prognostic%}  **预后解析：**  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Prognostic %}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic%}  **辅助诊断解析：**  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Diagnostic %}  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%}  {%p if a.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **靶向药物解析**：  {%p for b in a.evi\_sum.evi\_split.Predictive\_merge%}  **{{b.regimen\_name}}：**  {{b.evi\_interpretation|e}}  {%p endfor%}  {%p endif%} |
| **{%tr endfor%}** | | |
| **{%tr endif%}** | | |

{%p else%}

本次未检出有潜在临床意义的变异。

{%p endif%}

### 5.3 临床意义不明确变异解析

{%p if var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug + var.var\_somatic.level\_III%}

|  |  |
| --- | --- |
| **基因组变异** | **详细解析** |
| **{%tr for a in var.var\_somatic.level\_onco\_nodrug + var.var\_somatic.level\_III%}** | |
| {%p if a.bio\_category==”Snvindel”%}  *{{a.gene\_symbol}}*  {{a.transcript\_primary}}  {%p if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%}  {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}  {%p else%}  {{a.hgvs\_c}}  {%p endif%}  {{a.gene\_region}}  {%p if a.judge\_mergeMET%}  （MET exon14 skipping）  {%p endif%}  {%p elif a.bio\_category==”Cnv”%}  *{{a.gene\_symbol}}* 扩增  {%p elif a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category==”PSeqRnaSv”%}  {%p if a.five\_prime\_gene == “MET” and a.three\_prime\_gene == ”MET”%}  MET exon14 skipping  {%p else%}  *{{a.five\_prime\_gene}}*:{{a.five\_prime\_cds}}*-{{a.three\_prime\_gene}}*:{{a.three\_prime\_cds}}融合  {%p endif%}  {%p endif%} | **基因解析：**{%if “,” in a.gene\_symbol and (a.bio\_category==”Sv” or a.bio\_category == “PSeqRnaSv”)%}{%if a.five\_prime\_gene != a.three\_prime\_gene %}{{a.five\_prime\_gene\_function|e}}{{a.three\_prime\_gene\_function|e}}{%else%}{{a.five\_prime\_gene\_function|e}}{%endif%}{%else%}{{a.gene\_function|e}}{%endif%}  **变异解析：**{{a.variant\_desc\_cn|e}}{{a.variant\_interpret\_cn|e}}{%if a.judge\_mergeMET%}本次实验在RNA水平也检测到MET exon14 skipping。{%endif%} |
| **{%tr endfor%}** | |

{%p else%}

本次未检出临床意义不明确变异。

{%p endif%}

注：

上表所列变异为意义未明变异，根据现阶段可及的参考资料，无此类变异的功能学和临床研究证据，不排除随着研究进展此类变异的功能学或临床意义的改变。

## 6 化疗药物多态性位点检测结果及解析

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **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。

**三、附录**

## 样本主要质控

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **质控内容** | | **质控结果** | **质控标准** |
| **DNA质控** | 肿瘤细胞含量 | {%if sample.tumor\_content%}{{sample.tumor\_content}}{%else%}/{%endif%} | 合格≥20%  风险5%-20% |
| 片段化DNA总量(ng) | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.break\_dna\_qty %}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.break\_dna\_qty|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%} | ≥60 |
| 预文库总量(ng) | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty %}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.dna\_pre\_library\_qty|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%} | ≥500 |
| Q30(%) | {{qc.dna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“%”,””)}} | ≥75 |
| 覆盖度(%) | {{qc.dna\_data\_qc.cover\_ratio|replace(“%”,””)}} | ≥95 |
| 热点区域均一性(%) | {{qc.dna\_data\_qc.uni20\_uniq\_hot|replace(“%”,””)}} | ≥80 |
| 非热点区域均一性(%) | {{qc.dna\_data\_qc.uni20\_uniq\_nonhot|replace(“%”,””)}} | ≥80 |
| 热点区域平均有效深度(X) | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_mean\_uniq\_hot}} | ≥800 |
| 非热点区域平均有效深度(X) | {{qc.dna\_data\_qc.depth\_mean\_uniq\_nonhot}} | ≥400 |
| {%tr if qc.rna\_data\_qc%} | | | |
| **RNA质控** | RNA总量(ng) | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_qty %}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_qty|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%} | ≥200 |
| 预文库总量(ng) | {%if lib\_quality\_control and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc and lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_pre\_library\_qty%}{{lib\_quality\_control.lib\_dna\_qc.rna\_pre\_library\_qty|replace(“.00”,””)}}{%else%}{%endif%} | ≥500 |
| 下机数据量(G) | {{qc.rna\_data\_qc.cleandata\_size|replace(“G”,””)}} | ≥2 |
| Q30(%) | {{qc.rna\_data\_qc.cleandata\_q30|replace(“%”,””)}} | ≥75 |
| 捕获效率(%) | {{qc.rna\_data\_qc.read\_ontarget\_ratio|replace(“%”,””)}} | ≥40 |
| 比对率(%) | {{qc.rna\_data\_qc.mapping\_ratio|replace(“%”,””)}} | ≥80 |
| RNA链特异性指标(%) | {{qc.rna\_data\_qc.end2sense\_ratio|replace(“%”,””)}} | ≥90 |
| {%tr endif%} | | | |

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，若肿瘤细胞含量较低，CNV检测的灵敏度会受到影响；
2. DNA总量(ng): 本次送检样本提取的DNA总量；RNA总量（ng）: 本次送检样本提取的RNA总量；
3. 预文库总量(ng): 针对捕获前产物质量的质控，要求DNA、RNA预文库总量不小于500ng；
4. Q30(%): 测序的准确率高于99.9%的碱基的比例；
5. 比对率: 可以比对至参考序列上的reads的比例；
6. 覆盖度: 检测到的区域占目标区域的比例；
7. 均一性(%)：测序深度大于平均深度的20％的区域的占比；
8. 平均有效深度(X): 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）；
9. {%p if qc.rna\_data\_qc%}
10. RNA链特异性指标(%): 本检测中RNA检测采用链特异性建库方式，此项质控数值过低说明非特异性片段较多，会对RNA检测结果的准确性产生影响；
11. {%p endif%}
12. 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。对于均一性异常的样本，已检出样本变异可作为临床治疗参考，不排除有部分变异漏检的问题。

## 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）是指肿瘤基因组内存在的体细胞突变位点数量，可以间接反映肿瘤产生新生抗原的能力。《肿瘤突变负荷应用于肺癌免疫治疗的专家共识（2021版）》提出，由于不同平台检测方法和测序覆盖的外显子区域长度不同，TMB可被定义为肿瘤基因组区域中每兆碱基（Megabase, Mb）发生的碱基替换突变和插入缺失突变的数量总和，单位为muts/Mb。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)。一般来说肿瘤细胞中TMB越高，产生的新抗原可能越多，肿瘤免疫原性也越高，提示从PD-1/PD-L1免疫检查点抑制剂治疗中的获益越显著。FDA批准帕博利珠单抗治疗tTMB-H（组织TMB≥10muts/Mb）、既往治疗后疾病进展而没有良好的治疗方案、不可手术或转移性的实体瘤患者。请结合临床实际情况确定免疫治疗方案。 |

注：

1. 将检测结果与内部TMB数据库基线进行比较，根据四分位法，检测结果位于前25％范围内则提示TMB-H，位于后75％范围内则提示TMB-L。
2. 现阶段实体瘤中TMB的临床研究仍处于探索性阶段，检测结果仅供参考，请综合临床实际情况和其他标志物检测结果确定免疫检查点抑制剂的使用方案。

### 肿瘤微卫星状态检测结果解析

|  |  |
| --- | --- |
| **微卫星微卫星状态** | |
| 检测结果 | {%if msi.var\_id==”MSS”%}MSS（微卫星稳定）{%else%}MSI-H（微卫星不稳定）{%endif%}  {%p if msi.img\_path%}  {{msi.img\_path}}  {%p endif%} |
| 检测介绍 | 微卫星（Microsatellite）是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，从而出现微卫星不稳定性（Microsatellite Instability, MSI）状态。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、结直肠癌和胃癌等。现阶段已有多种PD-1/PD-L1抗体类药物被FDA/NMPA获批用于MSI-H结直肠癌或其他实体瘤的治疗，包括帕博利珠单抗、纳武利尤单抗±伊匹木单抗、替雷利珠单抗、恩沃利单抗和斯鲁利单抗等。请结合临床实际情况确定免疫治疗方案。 |

注：

1. 共检测307个微卫星位点，MSI-H阳性阈值为15%，即≥46个MSI位点检出时则判定为MSI-H型。
2. 微卫星状态检测的准确性受肿瘤细胞含量影响较大，结果仅供参考。当微卫星状态评分在阳性阈值附近，且相关结果对临床诊疗方案的制定有决定性作用时，建议进行MSI验证和错配修复（MMR）免疫组化检测。

{%p if gep %}

### 免疫基因表达谱（GEP）检测结果

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因** | **基因表达量** | **检测结果分析** |
| *CCL5* | {{rna\_exp.gep.CCL5}} | {%p if gepplot%}  {{gepplot}}  {%p else%}  缺少图片！  {%p endif%}  GEP分值为{{gep.gep\_score}}，对免疫检查点抑制剂治疗响应概率可能较{%if gep.gep\_score|float >=6.7%}高{%else%}低{%endif%}。 |
| *CD27* | {{rna\_exp.gep.CD27}} |
| *CD274* | {{rna\_exp.gep.CD274}} |
| *CD276* | {{rna\_exp.gep.CD276}} |
| *CD8A* | {{rna\_exp.gep.CD8A}} |
| *CMKLR1* | {{rna\_exp.gep.CMKLR1}} |
| *CXCL9* | {{rna\_exp.gep.CXCL9}} |
| *CXCR6* | {{rna\_exp.gep.CXCR6}} |
| *HLA-DQA1* | {{rna\_exp.gep.HLADQA1}} |
| *HLA-DRB1* | {{rna\_exp.gep.HLADRB1}} |
| *HLA-E* | {{rna\_exp.gep.HLAE}} |
| *IDO1* | {{rna\_exp.gep.IDO1}} |
| *LAG3* | {{rna\_exp.gep.LAG3}} |
| *NKG7* | {{rna\_exp.gep.NKG7}} |
| *PDCD1LG2* | {{rna\_exp.gep.PDCD1LG2}} |
| *PSMB10* | {{rna\_exp.gep.PSMB10}} |
| *STAT1* | {{rna\_exp.gep.STAT1}} |
| *TIGIT* | {{rna\_exp.gep.TIGIT}} |

注：

1. GEP模型基于*TIGIT, CD27, CD8A, CD274, PDCD1LG2, 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6.7，GEP分值<6.7推测对免疫检查点抑制剂治疗响应概率较低，反之则较高。
2. 表达量计算：将序列比对到参考转录组，并评估每个基因的期望序列数目，然后用基因的长度进行归一化，最后进行文库量归一化，得到该基因的表达量。
3. 阈值划定：使用肺癌免疫治疗的MasterRNA数据，构建疗效样本的GEP分数，取无免疫应答数据的95%分位数作为GEPscore的阈值。
4. 此模型仍处于临床探索研究阶段，在内部肺癌数据集中得以验证，检测结果仅供参考，请结合临床实际情况确定免疫检查点抑制剂治疗方案。

### 肿瘤免疫微环境（TME）检测结果

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **基因表达特征集** | **表达分数** | **检测结果分析** |
| MHCI型 | {{tme\_score.mhcI}} | {%p if tmeplot%}  {{tmeplot}}  {%p else%}  缺少图片！  {%p endif%}  {%if tme.tme\_type==”IE/F”%}免疫富集/纤维化亚型(IE/F){%elif tme.tme\_type==”IE”%}免疫富集/非纤维化亚型(IE){%elif tme.tme\_type==”F”%}纤维化亚型(F){%elif tme.tme\_type==”D”%}免疫荒漠型(D){%else%}缺少分型！{%endif%}，提示对免疫检查点抑制剂治疗的响应概率{%if tme.tme\_type==”IE” or tme.tme\_type==”IE/F”%}较高{%else%}较低{%endif%}。 |
| MHCII型 | {{tme\_score.mhcII}} |
| 共激活分子 | {{tme\_score.coactivation\_molecules}} |
| 效应细胞 | {{tme\_score.effector\_cells}} |
| T细胞迁移 | {{tme\_score.t\_cell\_traffic}} |
| 自然杀伤细胞 | {{tme\_score.nk\_cells}} |
| T淋巴细胞 | {{tme\_score.t\_cells}} |
| B淋巴细胞 | {{tme\_score.b\_cells}} |
| 巨噬细胞I型特征 | {{tme\_score.m1\_signatures}} |
| Th1辅助细胞特征 | {{tme\_score.th1\_signature}} |
| 抗肿瘤细胞因子 | {{tme\_score.antitumor\_cytokines}} |
| 免疫检查点抑制 | {{tme\_score.checkpoint\_inhibition}} |
| T调控细胞 | {{tme\_score.treg}} |
| T调控细胞迁移 | {{tme\_score.t\_reg\_traffic}} |
| 中性粒细胞特征 | {{tme\_score.neutrophil\_signature}} |
| 粒细胞迁移 | {{tme\_score.granulocyte\_traffic}} |
| 髓源性抑制细胞 | {{tme\_score.mdsc}} |
| 髓源性抑制细胞迁移 | {{tme\_score.mdsc\_traffic}} |
| 巨噬细胞 | {{tme\_score.macrophages}} |
| 树突状细胞/巨噬细胞迁移 | {{tme\_score.macrophage\_dc\_traffic}} |
| Th2辅助细胞特征 | {{tme\_score.th2\_signature}} |
| 促肿瘤细胞因子 | {{tme\_score.protumor\_cytokines}} |
| 肿瘤相关成纤维细胞 | {{tme\_score.caf}} |
| 细胞基质 | {{tme\_score.matrix}} |
| 细胞基质重塑 | {{tme\_score.matrix\_remodeling}} |
| 血管生成 | {{tme\_score.angiogenesis}} |
| 内皮细胞 | {{tme\_score.endothelium}} |
| 增殖速率 | {{tme\_score.proliferation\_rate}} |
| 上皮间质转化特征 | {{tme\_score.emt\_signature}} |

注：

1. 根据肿瘤微环境基因表达特征集进行聚类，可将肿瘤样本转录组表达聚成四大类：免疫富集/纤维化亚型(IE/F)，免疫富集/非纤维化亚型(IE)，纤维化亚型(F)和免疫荒漠型（D）。IE/F和IE亚型促肿瘤免疫浸润和抗肿瘤免疫浸润程度都较高，即热肿瘤，对免疫治疗的响应相对较好，纤维化亚型(F)和免疫荒漠型（D）抗肿瘤免疫浸润特征集表达水平低，即冷肿瘤，对免疫治疗的响应相对较低。统计上IE/F和IE亚型肿瘤患者接受免疫治疗后的客观缓解率、无进展生存期和总生存期都显著高于纤维化亚型(F)和免疫荒漠型（D）冷肿瘤。此模型仍处于临床探索研究阶段，在内部肺癌数据集中得以验证，检测结果仅供参考，请结合临床实际情况确定免疫检查点抑制剂治疗方案。

{%p endif%}

### 免疫检查点抑制剂疗效相关基因检测意义

**免疫检查点抑制剂疗效正相关基因**

|  |  |
| --- | --- |
| **检测基因** | **检测意义** |
| *ATM* | 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* |
| *BRCA1* |
| *BRCA2* |
| *BRIP1* |
| *CHEK1* |
| *CHEK2* |
| *ERCC1* |
| *FANCA* |
| *MRE11* |
| *PALB2* |
| *RAD50* |
| *XRCC1* |
| *MLH1* | 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。 |
| *MSH2* |
| *MSH6* |
| *PMS2* |
| *POLE* | *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* |
| *TP53* | 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* | 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）。 |
| *CD274* | *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） |
| *ARID1A* | *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）。 |
| *LRP1B* | *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）。 |
| *SETD2* | *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）。 |
| *PRKDC* | *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)。 |
| *TERT* | 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)。 |
| *FAT1* | 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）。 |
| *CDK12* | *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)。 |
| *SERPINB3* | *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* |

**免疫检查点抑制剂疗效负相关基因**

|  |  |
| --- | --- |
| **检测内容** | **检测意义** |
| *EGFR* | 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* |
| *MDM2* | 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* |
| *CDKN2A* | 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* |
| *DNMT3A* | 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）。 |
| *STK11* | 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）。 |
| *IFNGR1* | 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* |
| *JAK1* |
| *JAK2* |
| *APC* | 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* |
| *B2M* | *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）。 |
| *PTEN* | 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）。 |
| *CCND1/FGF3/*  *FGF4/FGF19* | 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. 免疫检查点抑制剂疗效相关基因的临床研究处于探索性研究阶段，检测结果仅供参考，请结合临床实际情况确定免疫检查点抑制剂治疗方案。
2. 上表仅列出临床意义明确、潜在临床意义、致癌性或致病性变异。

## 同源重组缺陷（HRD）检测结果

{%p if var.gss.gss and var.gss.gss.baf\_noise|float <= 0.055 and var.gss.gss.depth\_noise|float <= 0.35%}

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **HRD状态** | **检测项及结果** | | |
| {%p if var.gss.BRCA1 or var.gss.BRCA2%}  HRD阳性  {%p else%}  {%p if var.gss.gss.gsscore|float >= 50%}  HRD阳性  {%p else%}  HRD阴性  {%p endif%}  {%p endif%} | {%p if var.gss.gss.gsscore|float >= 50%}  基因组疤痕评分（GSS）：  阳性  {%p else%}  基因组疤痕评分（GSS）：  阴性  {%p endif%} | GSS | {{var.gss.gss.gsscore}} |
| *BRCA*突变：  {%p if var.gss.BRCA1 or var.gss.BRCA2%}  阳性  {%p else%}  阴性  {%p endif%} | *BRCA1*基因 | {%p if var.gss.BRCA1%}  {%p for a in var.gss.BRCA1%}  {{a.hgvs\_c}}{%if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%} {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检出致病性或疑似致病性变异  {%p endif%} |
| *BRCA2*基因 | {%p if var.gss.BRCA2%}  {%p for a in var.gss.BRCA2%}  {{a.hgvs\_c}}{%if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%} {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检出致病性或疑似致病性变异  {%p endif%} |

**{%p else%}**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **HRD状态** | **检测项及结果** | | |
| {%p if var.gss.BRCA1 or var.gss.BRCA2%}  HRD阳性  {%p else%}  N/A  {%p endif%} | 基因组疤痕评分（GSS）： | 受样本质量影响，GSS评估质控未过。 | |
| *BRCA*突变：  {%p if var.gss.BRCA1 or var.gss.BRCA2%}  阳性  {%p else%}  阴性  {%p endif%} | *BRCA1*基因 | {%p if var.gss.BRCA1%}  {%p for a in var.gss.BRCA1%}  {{a.hgvs\_c}}{%if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%} {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检出致病性或疑似致病性变异  {%p endif%} |
| *BRCA2*基因 | {%p if var.gss.BRCA2%}  {%p for a in var.gss.BRCA2%}  {{a.hgvs\_c}}{%if a.hgvs\_p\_ZJZL!=”p.?”%} {{a.hgvs\_p\_ZJZL}}{%endif%}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检出致病性或疑似致病性变异  {%p endif%} |

**{%p endif%}**

**注：**

1. 对基因测序下机数据进行拆分、质控，进行格式转化后与人类参考基因组进行比对，根据比对结果并通过对染色体结构片段长度、变异类型及在染色体上的位置，识别出LOH、ASCNV、BCNV等变异情况，通过SVM训练，获得各变异特征相应的权重，带入模型，计算得到基因组疤痕评分（Genomic Scar Score，GSS）结果，GSS用于评估受检样本的同源重组缺陷（HRD）状态。
2. LOH：loss of heterozygosity，杂合性丢失，指一对同源染色体上特定位点的等位基因，一侧带有突变（有害），一侧正常。由于某种原因，正常的一侧对应序列发生缺失或突变，致使该基因座位变为半合或纯合。ASCNV：allele specific CNV，指一对同源染色体上特定区间或特定片段，当一侧发生扩增变异而另一侧未发生变异，或两侧同时发生扩增变异但拷贝数目不一致。BCNV：allele balance CNV，指一对同源染色体上特定区间或特定片段，两侧同时发生扩增变异，拷贝数目一致。
3. HRD状态判定标准：（1）当GSS≥50，或检出BRCA1/2基因致病性或疑似致病性变异时，判定HRD状态为阳性；（2）GSS＜50且未检出BRCA1/2基因致病性或疑似致病性变异时，判定HRD状态为阴性；（3）GSS评估质控未过，但检出BRCA1/2基因致病性或疑似致病性变异时，判定HRD状态为阳性；（4）GSS评估质控未过，未检出BRCA1/2基因致病性或疑似致病性变异时，提示无法判定HRD状态（N/A）。
4. HRD状态判定标准和GSS阈值仅适用于卵巢癌和乳腺癌患者，其他肿瘤患者基于本判定标准和阈值得出的结果仅供参考。
5. 在受检样本体细胞和胚系中检出的*BRCA1/2*基因的致病性或疑似致病性变异，均在上表提示，参考ACMG变异分类标准。
6. 如果检测样本的肿瘤细胞含量低于30%，可能影响GSS检测结果的准确性。

{%p if “胃癌” in sample.tumor\_list%}

## 胃癌分子分型相关标志物

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **检测内容** | **检测结果** | **分子分型描述** |
| EB病毒感染 | {%p if var.GA\_type.ebv\_type%}  {%p if var.GA\_type.ebv\_type.ebv\_type==”P”%}  阳性  {%p else%}  阴性  {%p endif%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} | EB病毒感染型：该亚型约占所有胃癌的10%，不同地域之间有一定差异。一项回顾性研究提示与EBV阴性胃癌患者相比，EBV感染型胃癌患者具有更长的总生存期。病理学研究提示EBV感染型胃癌常伴有大量CD8+细胞毒性T细胞浸润和PD-L1高表达。EBV感染型胃癌患者对免疫治疗或化疗联合免疫治疗存在较高的响应率（PMID: 14966089, 25079317, 35318527）。 |
| *PIK3CA* | {%p if var.GA\_type.ebv\_gene.PIK3CA%}  {%p for a in var.GA\_type.ebv\_gene.PIK3CA%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *ARID1A* | {%p if var.GA\_type.ebv\_gene.ARID1A%}  {%p for a in var.GA\_type.ebv\_gene.ARID1A%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *BCOR* | {%p if var.GA\_type.ebv\_gene.BCOR%}  {%p for a in var.GA\_type.ebv\_gene.BCOR%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| 微卫星状态 | {%if msi.var\_id==”MSS”%}微卫星稳定型（MSS）{%else%}微卫星不稳定型（MSI）{%endif%} | 微卫星不稳定型：该亚型患者通常伴随较高密度的淋巴细胞浸润和广泛的免疫检查点蛋白表达（例如PD-L1），因此该亚型具有较高的免疫原性，可能对免疫治疗有较好的应答(PMID: 25079317, 35534656 )。 |
| *CDH1* | {%p if var.GA\_type.gs\_gene.CDH1%}  {%p for a in var.GA\_type.gs\_gene.CDH1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} | 基因组稳定型：该亚型不存在染色体非整倍性现象，且CDH1和RHOA突变频率较高。CDH1与遗传学弥漫性胃癌有关。RHOA突变可能导致RHOA-ROCK1-RAS信号通路的激活。约15%的患者携带CLDN18-ARHGAP26/6融合。有研究表明，该亚型患者预后较差且较难从化疗中获益（PMID: 31771969）。 |
| *RHOA* | {%p if var.GA\_type.gs\_gene.RHOA%}  {%p for a in var.GA\_type.gs\_gene.RHOA%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *CLDN18* | {%p if var.GA\_type.gs\_gene.CLDN18%}  {%p for a in var.GA\_type.gs\_gene.CLDN18%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *TP53* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.TP53%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.TP53%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} | 染色体不稳定型：约50%的胃癌为染色体不稳定型，存在由染色体拷贝数变化或结构变异导致的非整倍性现象。该亚型TP53突变频发（约71%），RAS/RTK相关基因(如HER2, EGFR, KRAS)突变或扩增，细胞周期相关基因(CDK6, CCNE1)、APC、CTNNB1、SMAD2/4、PTEN拷贝数变异频率较高。目前，该亚型的临床相关性仍在研究中。 |
| *ERBB2（HER2）* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.ERBB2%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.ERBB2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *KRAS* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.KRAS%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.KRAS%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *EGFR* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.EGFR%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.EGFR%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *CDK6* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.CDK6%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.CDK6%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *CCNE1* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.CCNE1%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.CCNE1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *APC* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.APC%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.APC%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *CTNNB1* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.CTNNB1%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.CTNNB1%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *SMAD2* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.SMAD2%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.SMAD2%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *SMAD4* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.SMAD4%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.SMAD4%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |
| *PTEN* | {%p if var.GA\_type.cin\_gene.PTEN%}  {%p for a in var.GA\_type.cin\_gene.PTEN%}  {{a}}  {%p endfor%}  {%p else%}  未检测到相关变异  {%p endif%} |

**注：**

1. 胃癌TCGA分子分型分为四种，分别为EB病毒感染型（EBV）、微卫星不稳定型（MSI）、基因组稳定型（GS）和染色体不稳定型（CIN），各分型与临床治疗疗效和预后存在一定相关性，尚需前瞻性研究进一步证实。
2. 基于二代测序技术，对肿瘤组织RNA样本中的EBER1/2（EB病毒编码RNA1或2）进行检测，确定EB病毒感染状态。
3. 以上检测结果仅供参考，请结合临床实际情况确定治疗方案。

{%p endif%}

{%p if “子宫内膜癌” in sample.tumor\_list%}

## 子宫内膜癌分子分型相关标志物

|  |  |
| --- | --- |
| **基因** | **检测结果** |
| 子宫内膜癌分子分型 | {%p if var.ec\_type.var\_id == “POLE-ultramutated type EC”%}  *POLE*突变型（*POLE* mutation，POLE mut）  {%p elif var.ec\_type.var\_id == “MSI-H type EC”%}  错配修复功能缺陷（Mismatch repair deficiency，MMRd）  {%p elif var.ec\_type.var\_id == “CNH type EC”%}  *TP53*基因突变（p53 abnormality，p53 abn）  {%p elif var.ec\_type.var\_id == “CNL type EC”%}  非特异性分子谱（Non-specific molecular profile，NSMP）  {%p endif%} |

注：

1. 2013年美国癌症基因组图谱（The Cancer Genome Atlas, TCGA）根据全基因组测序基因特征（有无POLE基因超突变、MMR缺失、拷贝数变异等）将子宫内膜癌分为4种分子类型。此后基于TCGA分子分型，不同的组织机构制定了对这4种分型的命名和诊断流程。2020 V1版NCCN指南，将子宫内膜癌患者分为4种分子亚型：dMMR、POLE突变型、TP53野生型及TP53突变型。基于NCCN指南建议，本检测采用TCGA分类方法对子宫内膜癌患者进行分子分型。子宫内膜癌分子分型有助于预测患者预后和指导治疗。其中POLE超突变型预后极好，MSI-H型预后中等，MSS型预后中等，p53突变型预后最差（PMID: 23636398）。
2. 以上检测结果仅供参考，请结合临床实际情况确定治疗方案。

{%p endif%}

## 检测局限性

1. 本检测产品采用自主知识产权的靶向捕获技术结合Illumina测序平台进行检测。本检测会在DNA水平上检测目标基因的单核苷酸变异（SNV）、小片段插入/缺失（indel）、拷贝数变异（CNV）以及结构变异（SV），同时在RNA水平上检测目标基因的结构变异（SV）和表达（TPM），不涉及蛋白层面。
2. 本检测产品包括254个基因的全部外显子区，46个基因的部分内含子、启动子或融合区域，317个基因的部分外显子区和2660个基因的RNA序列。
3. 对于热点突变的检测下限值为1%，非热点突变为5%，拷贝数变异（CNV）检测下限为5拷贝数；RNA中的热点融合为2拷贝数，非热点融合为10拷贝数。
4. 报告的检测性能与样本质量密切相关，样本质控等级以及某些变异特征会降低检测敏感度。
5. 本报告对肿瘤组织和配对样本进行检测，并对与肿瘤诊断、治疗和预后密切相关具有临床意义的检测结果进行详细解读（详细列表见本报告附录），为临床实体瘤患者的临床诊断治疗提供辅助参考。
6. 本报告给出的变异信息（和无变异信息）可为临床医生的决策提供参考，受检者请在临床医生的指导下阅读本报告。报告中的基因变异和药物排名不分先后顺序，任何一个标志物变异和潜在有效或无效药物均不按照先后顺序排名。
7. 部分患者不存在明确的靶向药物对应的基因突变，所以并非所有受检者都可以找到对应靶向药物或明确耐药机制。
8. 检测范围外的基因变异和/或药物间相互作用等非基因变异因素均可能影响药物效果等临床表型，最终用药方案需结合临床具体情况。

### 备注：

1. 本报告采用的参考基因组版本为GRC37/hg19。
2. 本报告变异均采用人类基因组变异协会（Human Genome Variant Society，HGVS）推荐的序列变异法命名（2020年版v20.05）。
3. 体细胞变异解读参照美国病理协会（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，将体细胞变异分为临床意义明确(被FDA批准于特定癌症类型或收录入专业临床指南；较大规模的临床研究结果证实，且取得临床专家共识)、有潜在临床意义(FDA或其他专业机构批准于其他癌症类型；或已作为临床试验的筛选入组标准；或者有多个小型研究支持；临床前研究、或者是少数案例报道支持)、临床意义不明确、良性或可能良性，其中良性或可能良性的变异不进行报告。
4. 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），将胚系变异分为致病性变异、疑似致病性变异、意义不明确变异、疑似良性变异、良性变异五个等级，其中意义不明确变异、疑似良性变异和良性变异不进行报告。

## 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317个基因** | | | | | | | | | |
| *ABCB1* | *ABL1* | *ABL2* | *ACVR1B* | *AGO1* | *AKT1* | *ALK* | *ALOX12B* | *AP3B1* | *APEX1* |
| *ARAF* | *ARFRP1* | *ARID5B* | *ASXL1* | *AURKB* | *AUTS2* | *BCL2* | *BCL2L11* | *BCOR* | *BCORL1* |
| *BCR* | *BIRC3* | *BMP2* | *BMP4* | *BMPR1A* | *BRD4* | *BTK* | *C8orf34* | *CALR* | *CARD11* |
| *CASP8* | *CBFB* | *CBL* | *CBLB* | *CCND3* | *CD44* | *CD74* | *CD79A* | *CD79B* | *CD80* |
| *CD86* | *CDA* | *CDC73* | *CDK8* | *CHD2* | *CHD4* | *CIC* | *CORO2A* | *CRLF2* | *CSF3R* |
| *CTCF* | *CTLA4* | *CTNNA1* | *CTNNB1* | *CUL3* | *CXCL8* | *CYLD* | *CYP19A1* | *CYP2C8* | *DAXX* |
| *DCUN1D1* | *DDR1* | *DDR2* | *DICER1* | *DIS3* | *DNMT1* | *DOT1L* | *DPYD* | *DYNC2H1* | *EIF4A2* |
| *EMSY* | *ENG* | *EP300* | *EPHA3* | *EPHA5* | *EPHA6* | *EPHA7* | *EPHB1* | *ERBB3* | *ERBB4* |
| *ERCC1* | *ERCC2* | *ERG* | *ERRFI1* | *ETS2* | *ETV1* | *ETV4* | *ETV5* | *ETV6* | *EWSR1* |
| *F2R* | *FAS* | *FAT1* | *FCGR2B* | *FH* | *FLT3* | *FOXP1* | *FUBP1* | *FUS* | *GABRA6* |
| *GATA1* | *GNA13* | *GNAS* | *GRIN2A* | *GSK3B* | *H3-3A* | *HAMP* | *HAVCR2* | *HEY1* | *HGF* |
| *HRAS* | *HSP90AA1* | *HSPB1* | *ICOS* | *ICOSLG* | *IDH1* | *IDH2* | *IGF1* | *IKBKE* | *IKZF1* |
| *IL13* | *IL1A* | *IL4* | *IL6* | *INPP4A* | *INPP4B* | *INSR* | *IRF2* | *ITGB2* | *ITGB6* |
| *JAK1* | *JAK2* | *JAK3* | *KDM5A* | *KDM6A* | *KDR* | *KEL* | *KIT* | *KLF4* | *KMT2A* |
| *KMT2B* | *KMT2C* | *LAG3* | *LATS1* | *LGALS3* | *LIG4* | *LIN28B* | *LMO1* | *LRP1B* | *LZTR1* |
| *MAGI2* | *MAP2K1* | *MAP2K4* | *MAP3K1* | *MAP3K13* | *MAP3K14* | *MAX* | *MED12* | *MEF2B* | *MEN1* |
| *MGA* | *MGMT* | *MIF* | *MITF* | *MMP1* | *MMP7* | *MPO* | *MSH3* | *MST1R* | *MT2A* |
| *MTHFR* | *MTRR* | *MUC5B* | *MYB* | *MYCL* | *NAB2* | *NCOA2* | *NCOA3* | *NCOR1* | *NEIL1* |
| *NFE2L2* | *NFKB1* | *NKX2-1* | *NOS2* | *NOS3* | *NOTCH2* | *NOTCH3* | *NOTCH4* | *NPM1* | *NQO1* |
| *NR1I2* | *NR4A3* | *NRG1* | *NSD1* | *NTRK1* | *NTRK2* | *NUP93* | *NUTM1* | *OXSR1* | *PAK1* |
| *PAK3* | *PAK5* | *PAPPA2* | *PAX3* | *PAX5* | *PAX7* | *PAX8* | *PDGFB* | *PDGFRB* | *PDK1* |
| *PDPK1* | *PHF6* | *PIK3C2B* | *PIK3C2G* | *PIK3C3* | *PIK3CD* | *PIK3R2* | *PLCG2* | *PLK2* | *POLE4* |
| *PPP2R1A* | *PRDX1* | *PRDX6* | *PREX2* | *PRKACA* | *PRKAR1A* | *PRKCI* | *PRKDC* | *PRKN* | *PRSS8* |
| *PTGS2* | *PTPN11* | *PTPRD* | *PTTG1* | *PXDNL* | *QKI* | *RAC1* | *RAD21* | *RAF1* | *RANBP2* |
| *RARA* | *RBM10* | *RECQL* | *RECQL4* | *REL* | *RET* | *REV3L* | *RHEB* | *RNASEL* | *ROS1* |
| *RPPH1* | *RPS6KB1* | *RPS6KB2* | *RPTOR* | *RUNX1* | *RUNX1T1* | *SCN8A* | *SDHA* | *SDHC* | *SDHD* |
| *SEMA3C* | *SERPINE1* | *SF3B1* | *SIK1* | *SKP2* | *SLC28A3* | *SLC47A1* | *SLCO1B1* | *SLIT2* | *SMAD2* |
| *SMAD3* | *SMARCD1* | *SNCAIP* | *SOD2* | *SOX17* | *SPEN* | *SPOP* | *SPTA1* | *SS18* | *STAG2* |
| *STAT4* | *STAT6* | *SUFU* | *SYK* | *TAF1* | *TAOK1* | *TCF7L1* | *TERT* | *TET1* | *TFE3* |
| *TGFB1* | *TGFBR2* | *TIGIT* | *TMPRSS2* | *TNF* | *TNFRSF18* | *TNFRSF9* | *TOP1* | *TRAF3* | *TRAF7* |
| *TRRAP* | *TSHR* | *TXNRD2* | *TYMS* | *U2AF1* | *UGT1A1* | *UMPS* | *VEGFA* | *WT1* | *XPC* |
| *XPO1* | *XRCC3* | *XRCC4* | *XRCC5* | *YWHAE* | *ZNF217* | *ZRSR2* |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含部分内含子、启动子或融合区域的46个基因** | | | | | | | | | |
| *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* |  |  |  |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **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* | *HGF* | *IGF1R* | *MAPK1* | *MDM2* | *MDM4* |
| *MET* | *MYC* | *NTRK3* | *PDGFRA* | *PGR* | *PIK3CA* | *RET* | *RICTOR* | *SMO* | *TOP2A* |

注：当样本肿瘤细胞含量低于20%时，CNV检测灵敏度会受到影响。

### 胚系变异基因检测列表

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **包含胚系变异的88个基因** | | | | | | | | | |
| *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* | *FAM175A* | *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-PAK6* | *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* |

{%p if rna\_exp.column\_5%}

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **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。

{%p endif%}

## 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%}