**XÉT NGHIỆM XÁC ĐỊNH ĐỘT BIẾN GEN UNG THƯ CHO ĐIỀU TRỊ ĐÍCH**

**I. THÔNG TIN BỆNH NHÂN**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Họ tên người bệnh: **{patientName}** | Năm sinh/Tuổi: | Giới: |
| Số điện thoại: | Mã người bệnh: {patientID} | |
| Địa chỉ: | Phòng khám: | |
| Chẩn đoán lâm sàng: | Bác sĩ chỉ định: | |
| Thời gian nhận mẫu: | Thời gian trả kết quả: | |
| Loại mẫu: {primaryTissue} | Mã bệnh phẩm: {testName} | |

**II. KẾT QUẢ GIẢI TRÌNH TỰ GEN**

1. **Kết quả phân tích**
   1. **Biến thể có ý nghĩa trên lâm sàng được FDA công nhận và Bộ Y tế Việt Nam phê duyệt**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Gen** | **Biến thể** | **VAF (%)** | **Tiên lượng khả năng đáp ứng thuốc đích** | |
| **Đáp ứng** | **Kháng** |
| **{#genes}{Gene}** | {Nucleotide}{/genes} |  |  |  |

* 1. **Biến thể có ý nghĩa trên lâm sàng được FDA công nhận và chưa được Bộ Y tế Việt Nam phê duyệt**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Gen** | **Biến thể** | **VAF (%)** | **Tiên lượng khả năng đáp ứng thuốc đích** | |
| **Đáp ứng** | **Kháng** |
|  |  |  |  |  |

* 1. **Biến thể có ý nghĩa trên lâm sàng được FDA công nhận nhưng đã hết hạn đăng kí tại Việt Nam**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Gen** | **Biến thể** | **VAF (%)** | **Tiên lượng khả năng đáp ứng thuốc đích** | |
| **Đáp ứng** | **Kháng** |
|  |  |  |  |  |

**1.4. Biến thể có ý nghĩa lâm sàng được các tổ chức khác công nhận**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Gen** | **Biến thể** | **VAF (%)** | **Tiên lượng khả năng đáp ứng thuốc đích** | |
| **Đáp ứng** | **Kháng** |
|  |  |  |  |  |

**1.5. Biến thể chưa rõ ý nghĩa trên lâm sàng**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Gen** | **Biến thể** | **Loại đột biến** | **VAF (%)** | **Phân loại** |
|  |  |  |  |  |

***\* Lưu ý****: Các đột biến được khảo sát bao gồm: đột biến điểm, mất đoạn và chèn đoạn ngắn (dưới 20 nucleotide) trong vùng trình tự của những gen thuộc danh sách 177 gen khảo sát (danh sách trong phụ lục đính kèm). Các gen khác không được khảo sát trong báo cáo này. Kết quả này chỉ áp dụng trên mẫu bệnh phẩm đã nhận*

1. **Thông số kỹ thuật**

|  |  |
| --- | --- |
| **Thông số** | **Thông tin cụ thể** |
| Hoá chất | DNBSEQ-G400RS Sequencing Flow Cell, MGI |
| Thiết bị | Hệ thống giải trình tự gen thế hệ mới (Next Generation Sequencing) DNBSEQ-G400, MGI, Trung Quốc |
| Kỹ thuật | Massively parallel DNA sequencing by Next Generation Sequencing technology |
| Tần suất phát hiện tối thiểu | 1% |
| Độ đọc sâu trung bình | Q30 (300x-500x) |

|  |  |
| --- | --- |
|  | *Hà Nội, ngày tháng năm* |
| **Người thực hiện XN** | **Phụ trách chuyên môn** |
|  |  |

**PHỤ LỤC I**

**DANH SÁCH 177 GEN ĐƯỢC KHẢO SÁT**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **STT** | **Tên gen** | **Vị trí gen** | **STT** | **Tên gen** | **Vị trí gen** |
| 1 | *ABCB1* | 7:87133175-87342564(-) | 7q21.12 | 90 | *JUN* | 1:59246465-59249785(-) | 1p32.1 |
| 2 | *ABL1* | 9:133589333-133761070(+) | 9q34.12 | 91 | *KDR* | 4:55944644-55991756(-) | 4q12 |
| 3 | *AFP* | 4:74,296,855-74,321,891(+) | 4q13.3 | 92 | *KEAP1* | 19:10596796-10614417(-) | 19p13.2 |
| 4 | *AGR2* | 7:16831435-16844704(-) | 7p21.1 | 93 | *KIT* | 4:55524085-55606881(+) | 4q12 |
| 5 | *AKT1* | 14:105235686-105260461(-) | 14q32.33 | 94 | *KRAS* | 12:25362365-25403737(-) | 12p12.1 |
| 6 | *AKT2* | 19:40736224-40791302(-) | 19q13.2 | 95 | *MAP2K1* | 15:66679155-66784650(+) | 15q22.31 |
| 7 | *ALCAM* | 3:105085753-105295744(+) | 3q13.11 | 96 | *MAP2K2* | 19:4090319-4124126(-) | 19p13.3 |
| 8 | *ALK* | 2:29415640-30144432(-) | 2p23.2-p23.1 | 97 | *MET* | 7:116312459-116436396(+) | 7q31 |
| 9 | *APC* | 5:112043218-112181936(+) | 5q22.2 | 98 | *MLH1* | 3:37034823-37092409(+) | 3p22.2 |
| 10 | *AR* | X:66764465-66950461(+) | Xq12 | 99 | *MMP2* | 16:55512883-55540603(+) | 16q12.2 |
| 11 | *ARAF* | X:47420516-47431299(+) | Xp11.3 | 100 | *MMP9* | 20:44637547-44645200(+) | 20q13.12 |
| 12 | *AREG* | 4:75310851-75320726(+) | 4q13.3 | 101 | *MRE11* | 11:94152895-94227074(-) | 11q21 |
| 13 | *ATM* | 11:108093559-108239826(+) | 11q22.3 | 102 | *MSH2* | 2:47630108-47710367(+) | 2p21-p16.3 |
| 14 | *AURKA* | 20:54944445-54967351(-) | 20q13.2 | 103 | *MSH6* | 2:48010221-48037240(+) | 2p16.3 |
| 15 | *AXL* | 19:41725108-41767671(+) | 19q13.2 | 104 | *MTHFR* | 1:11845780-11863302(-) | 1p36.22 |
| 16 | *BARD1* | 2:215590370-215674428(-) | 2q35 | 105 | *MTOR* | 1:11166592-11322564(-) | 1p36.22 |
| 17 | *BAX* | 19:49458186-49465055(+) | 19q13.33 | 106 | *MYC* | 8:128748330-128753674(+) | 8q24.21 |
| 18 | *BCL2* | 18:60790579-60987361(-) | 18q21.33 | 107 | *NBN* | 8:90945564-90996944(-) | 8q21.3 |
| 19 | *BCL2L1* | 20:30252255-30310701(-) | 20q11.21 | 108 | *NF1* | 17:29421945-29704695(+) | 17q11.2 |
| 20 | *BCL2L11* | 2:111878506-111926024(+) | 2q13 | 109 | *NF2* | 22:29999547-30094587(+) | 22q12.2 |
| 21 | *BIRC5* | 17:76210267-76221717(+) | 17q25.3 | 110 | *NFE2L2* | 2:178095033-178129859(-) | 2q31.2 |
| 22 | *BLM* | 15:91260558-91358692(+) | 15q26.1 | 111 | *NOTCH1* | 9:139,388,896-139,440,314(-) | 9q34.3 |
| 23 | *BRAF* | 7:140434279-140624564(-) | 7q34 | 112 | *NPM1* | 5:170814652-170838141(+) | 5q35.1 |
| 24 | *BRCA1* | 17:41197646-41277500(-) | 17q21.31 | 113 | *NRAS* | 1:115247090-115259515(-) | 1p13.2 |
| 25 | *BRCA2* | 13:32889617-32973805(+) | 13q13.1 | 114 | *NRG1* | 8:32405728-32622548(+) | 8p12 |
| 26 | *BRIP1* | 17:59758627-59940882(-) | 17q23.2 | 115 | *NT5E* | 6:86159809-86205496(+) | 6q14.3 |
| 27 | *CBL* | 11:119076752-119178859(+) | 11q23.3 | 116 | *NTRK1* | 1:156830686-156851434(+) | 1q23.1 |
| 28 | *CCND1* | 11:69455855-69469242(+) | 11q13.3 | 117 | *NTRK2* | 9:87283466-87638505(+) | 9q21.33 |
| 29 | *CCR5* | 3:46411633-46417673(+) | 3p21.31 | 118 | *NTRK3* | 15:88420022-88799661(-) | 15q25.3 |
| 30 | *CD274* | 9:5450525-5470547(+) | 9p24.1 | 119 | *PALB2* | 16:23614491-23652631(-) | 16p12.2 |
| 31 | *CDH1* | 16:68771128-68869451(+) | 16q22.1 | 120 | *PDCD4* | 10:112631565-112659764(+) | 10q25.2 |
| 32 | *CDK12* | 17:37618292-37691399(+) | 17q12 | 121 | *PDGFRA* | 4:55095264-55164414(+) | 4q12 |
| 33 | *CDK4* | 12:58141510-58146304(-) | 12q14.1 | 122 | *PDGFRB* | 5:149493400-149535423(-) | 5q32 |
| 34 | *CDK6* | 7:92234235-92463231(-) | 7q21.2 | 123 | *PIK3CA* | 3:178866311-178957881(+) | 3q26.32 |
| 35 | *CDKN1A* | 6:36646487-36655108(+) | 6p21.2 | 124 | *PIK3CB* | 3:138372860-138553594(-) | 3q22.3 |
| 36 | *CDKN2A* | 9:21968055-21974865(-) | 9p21.3 | 125 | *PIK3R1* | 5:67511548-67597649(+) | 5q13.1 |
| 37 | *CEBPA* | 19:33790840-33793470(-) | 19q13.11 | 126 | *PMS2* | 7:6012870-6048756(-) | 7p22.1 |
| 38 | *CHEK1* | 11:125496236-125527031(+) | 11q24.2 | 127 | *POLD1* | 19:50887596-50921271(+) | 19q13.3 |
| 39 | *CHEK2* | 22:29083751-29137826(-) | 22q12.1 | 128 | *POU2F3* | 11:120107349-120190653(+) | 11q23.3 |
| 40 | *CSF1R* | 5:149432854-149492935(-) | 5q32 | 129 | *PPP1R15A* | 19:49375649-49379314(+) | 19q13.2 |
| 41 | *CTNNB1* | 3:41240930-41281936(+) | 3p22.1 | 130 | *PPP2R2A* | 8:26150732-26228402(+) | 8p21.2 |
| 42 | *CYP2D6* | 22:42522501-42526908(-) | 22q13.2 | 131 | *PROM1* | 4:15,964,699-16,086,001(-) | 4p15.32 |
| 43 | *DDR2* | 1:162602255-162757190(+) | 1q23.3 | 132 | *PTEN* | 10:89622870-89731687(+) | 10q23.31 |
| 44 | *DKK1* | 10:54074056-54077417(+) | 10q21.1 | 133 | *PTPN11* | 12:112856718-112947717(+) | 12q24.13 |
| 45 | *EGFR* | 7:55086794-55279321(+) | 7p11.2 | 134 | *RAD50* | 5:131892630-131979752(+) | 5q31.1 |
| 46 | *EPCAM* | 2:47596287-47614173(+) | 2p21 | 135 | *RAD51* | 15:40987372-41023791(+) | 15q15.1 |
| 47 | *EPHB4* | 7:100400187-100425121(-) | 7q22.1 | 136 | *RAD51B* | 14:68286525-69062713(+) | 14q24.1 |
| 48 | *ERBB2* | 17:37856333-37884915(+) | 17q12 | 137 | *RAD51C* | 17:56769934-56811703(+) | 17q22 |
| 49 | *ERBB3* | 12:56473645-56497289(+) | 12q13.2 | 138 | *RAD51D* | 17:33427691-33446832(-) | 17q12 |
| 50 | *ERBB4* | 2:212,240,446-213,403,565(-) | 2q34 | 139 | *RAD52* | 12:1021243-1058888(-) | 12p13.33 |
| 51 | *ERCC1* | 19:45916692-45926824(-) | 19q13.32 | 140 | *RAD54L* | 1:46713404-46744144(+) | 1p34.1 |
| 52 | *ERCC2* | 19:45853095-45873876(-) | 19q13.32 | 141 | *RAF1* | 3:12625100-12705725(-) | 3p25.2 |
| 53 | *EREG* | 4:75230860-75254468(+) | 4q13.3 | 142 | *RB1* | 13:48877911-49056122(+) | 13q14.2 |
| 54 | *ESR1* | 6:152011631-152424409(+) | 6q25.1-q25.2 | 143 | *RECQL* | 12:21621845-21654527(-) | 12p12.1 |
| 55 | *ESR2* | 14:64699806-64761078(-) | 14q23.2-q23.3 | 144 | *RECQL4* | 8:145736667-145743210(-) | 8q24.3 |
| 56 | *ETS2* | 21:40177231-40196879(+) | 21q22.2 | 145 | *RECQL5* | 17:73622934-73663269(-) | 17q25 |
| 57 | *EZH2* | 7:148504477-148581370(-) | 7q36.1 | 146 | *RET* | 10:43572475-43625799(+) | 10q11.21 |
| 58 | *FANCA* | 16:89803957-89883054(-) | 16q24.3 | 147 | *RICTOR* | 5:38938021-39074510(-) | 5p13.1 |
| 59 | *FANCC* | 9:97861336-98079984(-) | 9q22.32 | 148 | *ROS1* | 6:117609463-117747018(-) | 6q22.1 |
| 60 | *FANCF* | 11:22644079-22647387(-) | 11p14.3 | 149 | *RPA1* | 17:1733278-1802848(+) | 17p13.3 |
| 61 | *FANCG* | 9:35073835-35080013(-) | 9p13.3 | 150 | *RRM1* | 11:4116039-4160106(+) | 11p15.4 |
| 62 | *FANCL* | 2:58386382-58468485(-) | 2p16.1 | 151 | *RSF1* | 11:77371041-77532063(-) | 11q14.1 |
| 63 | *FBXW7* | 4:153242410-153457253(-) | 4q31.3 | 152 | *RUNX1* | 21:36160098-36421641(-) | 21q22.12 |
| 64 | *FGF1* | 5:141971743-142000907(-) | 5q31.3 | 153 | *SGK1* | 6:134490384-134639196(-) | 6q23.2 |
| 65 | *FGF19* | 11:69,513,000-69,519,410(-) | 11q13.3 | 154 | *SLFN11* | 17:33677324-33700639(-) | 17q12 |
| 66 | *FGF3* | 11:69624992-69633792(-) | 11q13.3 | 155 | *SMAD4* | 18:48556583-48611409(+) | 18q21.2 |
| 67 | *FGFR1* | 8:38268656-38325363(-) | 8p11.23 | 156 | *SMARCA4* | 19:11071677-11172958(+) | 19p13.2 |
| 68 | *FGFR2* | 10:123239371-123357917(-) | 10q26.13 | 157 | *SMARCB1* | 22:24129161-24176703(+) | 22q11.23 |
| 69 | *FGFR3* | 4:1795039-1810599(+) | 4p16.3 | 158 | *SMO* | 7:128828713-128853386(+) | 7q32.1 |
| 70 | *FGFR4* | 5:176,513,887-176,525,145(+) | 5q35.2 | 159 | *STK11* | 19:1205740-1228428(+) | 19p13.3 |
| 71 | *FLT1* | 13:28874489-29069232(-) | 13q12.3 | 160 | *TACSTD2* | 1:59041099-59043166(-) | 1p32.1 |
| 72 | *FLT3* | 13:28577411-28674729(-) | 13q12.2 | 161 | *TERT* | 5:1253282-1295162(-) | 5p15.33 |
| 73 | *FLT4* | 5:180028506-180076624(-) | 5q35.3 | 162 | *TFF3* | 21:43731777-43735761(-) | 21q22.3 |
| 74 | *FOS* | 14:75745477-75748933(+) | 14q24.3 | 163 | *TIMP1* | X:47441712-47446188(+) | Xp11.3 |
| 75 | *FOXL2* | 3:138663066-138665982(-) | 3q22.3 | 164 | *TOP1* | 20:39657458-39753127(+) | 20q12 |
| 76 | *FOXP3* | X:49106897-49121288(-) | Xp11.23 | 165 | *TOP2A* | 17:38544768-38574202(-) | 17q21.2 |
| 77 | *GNA11* | 19:3094408-3124002(+) | 19p13.3 | 166 | *TP53* | 17:7571720-7590856(-) | 17p13.1 |
| 78 | *GNAQ* | 9:80331003-80646374(-) | 9q21.2 | 167 | *TSC1* | 9:135766735-135820008(-) | 9q34 |
| 79 | *GNAS* | 20:57427769-57486247(+) | 20q13.32 | 168 | *TSC2* | 16:2097466-2138713(+) | 16p13.3 |
| 80 | *GSTP1* | 11:67351066-67354131(+) | 11q13.2 | 169 | *TUBB3* | 16:89989687-90002505(+) | 16q24.3 |
| 81 | *HAVCR2* | 5:156512843-156536725(-) | 5q33.3 | 170 | *TYMS* | 18:657604-673578(+) | 18p11.32 |
| 82 | *HLA-C* | 6:31236526-31239863(-) | 6p21.33 | 171 | *VEGFA* | 6:43738444-43752346(+) | 6p21.1 |
| 83 | *HRAS* | 11:532243-535550(-) | 11p15.5 | 172 | *VHL* | 3:10182692-10193904(+) | 3p25.3 |
| 84 | *HSPA5* | 9:127997132-128003609(-) | 9q33.3 | 173 | *WEE1* | 11:9595228-9610754(+) | 11p15.4 |
| 85 | *HSPH1* | 13:31710765-31736064(-) | 13q12.3 | 174 | *WRN* | 8:30891317-31031285(+) | 8p12 |
| 86 | *IGF1R* | 15:99192200-99507759(+) | 15q26.3 | 175 | *WT1* | 11:32409321-32457176(-) | 11p13 |
| 87 | *JAK1* | 1:65298912-65432187(-) | 1p31.3 | 176 | *XRCC1* | 19:44047192-44080158(-) | 19q13.31 |
| 88 | *JAK2* | 9:4985245-5128183(+) | 9p24.1 | 177 | *XRCC3* | 14:104163955-104178441(-) | 14q32.33 |
| 89 | *JAK3* | 19:17935595-17958841(-) | 19p13.11 |  |  |  |