下

徽标

描述已自动生成

**肿瘤基因检测报告**

姓 名：${patientName}

编 号：${sampleId}

**产品简介**

**检测内容**

本产品基于现有科学研究以及临床数据，精选689个与实体瘤发生发展、诊疗和预后相关的基因，采用华大自主知识产权的靶向捕获技术和高通量测序平台MGISEQ-2000进行检测。本产品的检测报告基于华大时珍数据库，为实体瘤患者提供全面的靶向、化疗、免疫治疗用药指导，以及遗传性肿瘤风险评估，全面帮助患者寻找可能获益的治疗方案。

|  |  |
| --- | --- |
| **检测项目** | **检测内容** |
| **体细胞变异检测** | 包含689个与实体肿瘤发生发展、治疗和预后相关的基因的体细胞变异检测，基因检测列表详见附录部分  检测变异类型包括：单核苷酸变异（SNV）、短片段插入或缺失变异（InDel）、拷贝数变异（CNV）和基因融合（Fusion） |
| **胚系变异检测** | 包含69个遗传性肿瘤相关基因的胚系变异检测  检测变异类型包括：单核苷酸变异（SNV）、短片段插入或缺失变异（InDel） |
| **肿瘤突变负荷TMB** | 分析689个基因中，每100万个碱基中的体系SNV和InDel变异数量 |
| **微卫星不稳定性MSI** | 包含1137个微卫星位点，分析微卫星不稳定性 |
| **化疗药物相关的单核苷酸多态性（SNP）位点检测** | 包含与肿瘤化疗药物相关的7个基因，13个SNP位点 |

本报告结果采用的注释软件及数据库版本号：参考基因组（GRCh37），注释版本（NCBI Annotation Release 108）、1000G（20130502）、dbSNP（137）、Clinvar（20151201）、Cosmic（V98），时珍知识库版本BGISZ.V9.1.2023版。

**目录**

[1. 检测概览](#_Toc161733817)

[**1.1 基本信息**](#_Toc161733818)

[**1.2 检测结果小结**](#_Toc161733819)

[2. 详细检测结果](#_Toc161733820)

[**2.1 体细胞变异检测结果和用药提示**](#_Toc161733821)

[**2.2 胚系变异检测结果和用药提示**](#_Toc161733822)

[**2.3免疫治疗相关标志物检测结果**](#_Toc161733823)

[肿瘤突变负荷（TMB）](#_Toc161733824)

[微卫星不稳定性（MSI）](#_Toc161733825)

[免疫疗效相关基因](#_Toc161733826)

[**2.3 化疗药物相关的SNP位点检测结果**](#_Toc161733827)

[**2.4 NMPA/FDA批准或NCCN指南推荐靶向药物伴随诊断范围的检测结果**](#_Toc161733828)

[3. 临床用药解析](#_Toc161733829)

[**3.1 可能敏感相关药物解析**](#_Toc161733830)

[**3.2 可能耐药相关药物解析**](#_Toc161733831)

[4. 基因变异解析](#_Toc161733832)

[**4.1 体细胞变异解析**](#_Toc161733833)

[**4.2 胚系变异解析**](#_Toc161733834)

[5. 临床试验参考](#_Toc161733835)

[6. 附录](#_Toc161733836)

[**6.1 样本质控**](#_Toc161733837)

[**6.2 检测说明**](#_Toc161733838)

[**6.3 检测基因列表**](#_Toc161733839)

[**6.4 可能获益的其他药物**](#_Toc161733840)

# 1. 检测概览

**1.1 基本信息**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **姓 名** | | ${patientName} | **样本编号** | ${sampleId} | **送检机构** | ${hospitalName} |
| **性 别** | | ${patientGender} | **样本类型** | ${sampleType}+${controlSampleType} | **送检科室** | ${departmentName} |
| **年 龄** | | ${patientAge} | **取样部位** | ${tumorSite} | **送检医生** | ${doctorName} |
| **肿瘤类型** | | ${tumorType} | **取样时间** | ${collectDate} | **病理号** | ${pathologyNum} |
| **肿瘤分期** | | ${tumorStage} | **到样时间** | ${arrivalDate} | **住院号** | ${hospitalNum} |
| **诊断信息** | | ${clinicalDiagnosis} | **报告日期** | ${createDate} | | |
| **个人其他肿瘤史** | | ${personalCancerHistory} | **家族肿瘤史** | ${familyCancerHistory} | | |
| **既往基因检测结果** | ${testResults} | | **用药史** | 放化疗史: ${chemotherapyHistory}；靶向药物史: ${medicationHistory} | | |

**1.2 检测结果小结**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **检测类型** | **检测结果** | |
| **体细胞变异** | 共检出变异${somaticMutations}个，其中具有明确或潜在临床意义的变异${clinicalMutations}个 | |
| **I类：具有明确临床意义的变异** | ${firstMutationCount}个 | ${firstMutations} |
| **II类：具有潜在临床意义的变异** | ${secondMutationCount}个 | ${secondMutations} |
| **肿瘤突变负荷TMB** | ${tmbResult}  ${tmbRank} | |
| **微卫星不稳定性MSI** | ${msiResult}（${msiResultTrans}） | |
| **胚系致病变异** | ${germlineMutations} | |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 检测者： |  | 审核者： |  | 报告时间： | ${createDate} |

# 2. 详细检测结果

**2.1 体细胞变异检测结果和用药提示**

**I类变异（具有明确临床意义的变异）**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测结果** | **突变丰度或拷贝数** | **药物提示** | |
| **可能敏感** | **可能耐药** |
| **${somaticFirstDetails}**  ***[gene]*** | **[result]**  转录本: [transcript]  基因亚区: [subregion] | [abundance] | [sensitive] | [resistance] |

**II类变异（具有潜在临床意义的变异）**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测结果** | **突变丰度或拷贝数** | **药物提示** | |
| **可能敏感** | **可能耐药** |
| **${somaticSecondDetails}**  ***[gene]*** | **[result]**  转录本: [transcript]  基因亚区: [subregion] | [abundance] | [sensitive] | [resistance] |

**III类变异（临床意义未明的变异）**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测结果** | **突变丰度或拷贝数** | **基因亚区** | **转录本** |
| **${somaticThirdDetails}**  ***[gene]*** | **[result]** | [abundance] | [subregion] | [transcript] |

说明：

1. 变异等级说明：体细胞变异解读参照AMP/ACMG/ASCO/CAP指南(Li, Marilyn M., et al. 2017)，详见附录部分；根据诊断、治疗和预后的证据级别，将体细胞变异分为I类变异（具有强临床意义）、II类变异（具有潜在临床意义）、III类变异（临床意义未明）和IV类变异（良性多态和疑似良性变异）。本报告仅报出I、II、III类变异检出结果。
2. 证据等级说明，详见附录部分。

I类变异（具有强临床意义）支持证据等级为：A级：FDA/NMPA批准于某种特定肿瘤治疗有响应或耐药，或来自NCCN/CSCO专业指南中对某特定肿瘤作为治疗、诊断或预后的生物标记。B级：取得该领域专家共识，良好的动力学研究预测对治疗有响应或耐药，或对某疾病的诊断、预后意义。

II类变异（具有潜在临床意义）支持证据等级为：C级：FDA/NMPA批准或专业指南推荐对其他肿瘤类型治疗响应或耐药，或已作为临床试验的筛选入组标准，或多项小型研究结果表明对患者肿瘤有诊断或预后意义。D级：研究结果表明对其他肿瘤诊断、治疗或预后意义，对于生物标志物本身或与其他生物标志物一起，基于一些小型研究或未达成共识的多个案例报道可能有助于疾病诊断或预后意义。

1. 基因亚区：EX表示外显子，IVS表示内含子。
2. 本表格所列药物未按照该患者潜在的预测疗效排序，也未按照其所属肿瘤类型疗效的相关证据可信度排序。

**2.2 胚系变异检测结果和用药提示**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测结果** | **疾病和遗传方式** | **致病性分级** | **药物提示** | |
| **可能敏感** | **可能耐药** |
| **${germlineDetails}**  ***[gene]*** | **[result]**  转录本: [transcript]  基因亚区: [subregion]  功能改变: [functionEffect]  纯合/杂合: [homOrHet] | [diseaseInheritanceMode] | [clinicalSignificance] | [sensitive] | [resistance] |

说明：

1. 基因亚区：CDS表示外显子编码区，EX表示外显子，IN表示内含子区。
2. 遗传方式：AD表示常染色体显性遗传，AR表示常染色体隐性遗传,“-”表示该基因的遗传方式尚不明确。
3. 功能改变：错义突变，剪接突变，无义突变，移码突变，插入突变，缺失突变，重复突变，内含子突变，起始密码子突变，缺失插入突变，跨越外显子及内含子区域突变。
4. 遗传胚系变异解读遵循美国医学遗传学和基因组学学会（American College of Medical Genetics, ACMG）发布的《遗传变异注释标准与指南》（2015年版），遗传变异分为已知致病变异、疑似致病变异、临床意义未明变异、良性多态和疑似良性变异五个等级。
5. 致病性分级：已知致病变异表示该变异在现有临床意义和功能研究中被证实与疾病发生相关，其致病机理明确，或者遗传统计学意义显著，或者有相关功能研究；疑似致病变异表示该变异在现有研究数据中显示可能是致病的，但需进一步的临床意义和功能研究证明；意义未明变异表示该变异在现有的科学研究中尚不明确其与相关疾病发生风险的关系；疑似良性变异表示该变异在现有研究数据中表明可能是不致病的，但需进一步的临床意义和功能研究确认；良性变异表示该变异在现有的临床意义和功能研究中表明其不会导致疾病的发生，与疾病表型没有相关性。
6. 本报告胚系变异仅报出所涉及的遗传性肿瘤相关基因的临床意义明确的已知致病变异和疑似致病变异。如在本产品中未检测到具有临床意义的胚系变异，不排除在检测范围之外存在其他未知致病突变的可能。

**2.3免疫治疗相关标志物检测结果**

### 肿瘤突变负荷（TMB）

|  |  |
| --- | --- |
| **检测内容** | **检测结果** |
| **肿瘤突变负荷（TMB）** | **${tmbDetectionResult}**  **${tmbRank}** |
| **临床意义** | |
| 影响TMB的因素包括外源性诱变因素，如吸烟、日光照射、接触容易导致基因变异的有毒有害物质/放射性物质等，以及内源性因素。多项临床研究表明，在大多数癌症类型中，TMB数值越高，在患者肿瘤中的排序越靠前，其对免疫治疗的获益越大。高度微卫星不稳定性（MSI-H）、DNA错配修复缺陷（dMMR）以及含有POLE和POLD1基因编码的DNA聚合酶校正域突变的患者往往TMB高。 | |

${@tmbDetectionImg}

说明：

1. TMB定义为靶向测序区域每百万碱基（Mb）中所发生的体细胞突变数目，单位为Muts / Mb。目前关于TMB的计算以及等级划分方法业内尚未形成统一标准。
2. TMB计算的体细胞突变包括单核苷酸变异（SNV）、短片段插入或缺失变异（InDel）（包含同义突变），去除已报道的驱动突变（与肿瘤治疗、诊断、预后密切相关的突变，包括热点突变、药物靶点突变、癌基因功能激活突变和抑癌基因功能失活突变）。
3. 关于检测样本的TMB排序：根据该样本TMB数值在数据库相同癌种中的排序（TMB数值由高到低进行排序）。数据库中与检测样本相同癌种的样本数过少，则进行全癌种数据库排序。患者的TMB值状态评估需基于所有患者的TMB分布。随着数据的积累，将逐步对数据进行更新。
4. TMB<0.1：由于本报告的TMB计算去除了可能影响免疫治疗效果的驱动突变，TMB<0.1 仅表示检测样本在本报告的TMB分析方法的结果，并不等同于检测样本中没有突变。原因可能有：a）样本检测到的突变均为驱动突变，扣除驱动突变后剩余突变数为0，最终的TMB计算结果为<0.1；b）样本中存在其他突变，这些突变不在本报告的检测范围内。
5. TMB的检测敏感性受到组织样本中肿瘤细胞占比的影响。当组织中肿瘤细胞占比<20%时，TMB的检测敏感性受限。

### 微卫星不稳定性（MSI）

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **检测内容** | **检测结果** | **免疫药物提示（可能敏感）** |
| **微卫星不稳定性（MSI）** | **${msiDetectionResult}** | ${msiDrugTips} |

说明：

1. 微卫星位点（microsatellite site，MS）是真核生物基因组中均匀分布的、短串联重复序列或简单重复序列，一般由1～6个核苷酸的串联重复单元构成，重复5至50次不等，其重复次数在个体间呈高度变异。本产品共包含1137个用于MSI状态判定的特征位点。
2. 样本MSI状态分为2类：MSI-H（微卫星高度不稳定）；MSI-L/MSS（微卫星低度不稳定/微卫星稳定）。
3. MSI状态作为一种DNA分子表型，不等同于错配修复（MMR）蛋白表达或错配修复（MMR）基因突变。
4. MSI的NGS和PCR检测产品选择的MS位点和数量以及检测方法学均存在差异，不能排除使用不同检测方法出现MSI结果不一致的情况。
5. MSI的检测敏感性受到组织样本中肿瘤细胞占比的影响。当组织中肿瘤细胞占比<20%时，MSI的检测敏感性受限。

### 免疫疗效相关基因

**免疫疗效正相关基因**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测内容** | **疗效相关预测** | **研究癌种** | **检测结果** |
| **“超突变(hypermutation)”表型相关基因** | | | | |
| ***POLE*** | 破坏性突变 | 可能获益 | 膀胱癌，中枢神经系统肿瘤，非小细胞肺癌，子宫肿瘤，结直肠癌 | ${immunityPole} |
| ***POLD1*** | 破坏性突变 | 可能获益 | 非小细胞肺癌 | ${immunityPold1} |
| **错配修复缺陷(mismatch repair deficient，dMMR)基因** | | | | |
| ***MLH1*** | 失活变异 | 可能获益 | 实体瘤，宫颈癌，卵巢癌，膀胱癌，前列腺癌，结直肠癌，胰腺癌，肝细胞癌，乳腺癌，非小细胞肺癌，子宫肿瘤，中枢神经系统肿瘤，胃癌，胆管癌，骨癌，食管癌，阴茎癌，睾丸癌，外阴癌，小肠腺癌，胆囊癌，神经内分泌肿瘤 | ${immunityMlh1} |
| ***MSH2*** | 失活变异 | 可能获益 | ${immunityMsh2} |
| ***MSH6*** | 失活变异 | 可能获益 | ${immunityMsh6} |
| ***PMS2*** | 失活变异 | 可能获益 | ${immunityPms2} |
| **DNA损伤应答及修复（DDR）相关基因** | | | | |
| ***ATM*** | 失活变异 | 可能获益 | 实体瘤，膀胱癌，前列腺癌 | ${immunityAtm} |
| ***ATR*** | 失活变异 | 可能获益 | 实体瘤 | ${immunityAtr} |
| ***BRCA1*** | 失活变异 | 可能获益 | 膀胱癌，前列腺癌，子宫肿瘤，黑色素瘤 | ${immunityBrca1} |
| ***BRCA2*** | 失活变异 | 可能获益 | ${immunityBrca2} |
| ***CHEK1*** | 失活变异 | 可能获益 | 实体瘤 | ${immunityChek1} |
| ***FANCA*** | 失活变异 | 可能获益 | 实体瘤，膀胱癌，前列腺癌 | ${immunityFanca} |
| ***PALB2*** | 失活变异 | 可能获益 | 实体瘤，胰腺癌 | ${immunityPalb2} |
| ***ARID1A*** | 失活变异 | 可能获益 | 实体瘤，非小细胞肺癌，黑色素瘤 | ${immunityArid1a} |
| ***ARID1B*** | 失活变异 | 可能获益 | 非小细胞肺癌 | ${immunityArid1b} |
| ***FANCM*** | 失活变异 | 可能获益 | 前列腺癌 | ${immunityFancm} |
| ***ERCC2*** | 失活变异 | 可能获益 | 膀胱癌 | ${immunityErcc2} |
| ***CDK12*基因缺陷** | | | | |
| ***CDK12*** | 失活变异 | 可能获益 | 前列腺癌 | ${immunityCdk12} |
| ***MUC16*基因缺陷** | | | | |
| ***MUC16*** | 失活变异 | 可能获益 | 非小细胞肺癌，黑色素瘤 | ${immunityMuc16} |
| ***TSC2*基因缺陷** | | | | |
| ***TSC2*** | 失活变异 | 可能获益 | 食管癌 | ${immunityTsc2} |
| ***CD274（PD-L1）*过表达** | | | | |
| ***CD274***  ***（PD-L1）*** | 拷贝数增加 | 可能获益 | 非黑色素皮肤癌，膀胱癌，头颈癌，中枢神经系统肿瘤 | ${immunityCd274} |
| ***NFE2L2*基因激活** | | | | |
| ***NFE2L2*** | 激活变异 | 可能获益 | 非小细胞肺癌 | ${immunityNfe2l2} |

**免疫疗效负相关基因**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测内容** | **疗效相关预测** | **研究对象** | **检测结果** |
| **“超进展”表型相关基因** | | | | |
| ***MDM2*** | 拷贝数增加 | 可能无法获益 | 实体瘤，膀胱癌，乳腺癌，子宫肿瘤，肺腺癌 | ${immunityMdm2} |
| ***MDM4*** | 拷贝数增加 | 可能无法获益 | 实体瘤，膀胱癌，乳腺癌，子宫肿瘤，肺腺癌 | ${immunityMdm4} |
| ***DNMT3A*** | 失活变异 | 可能无法获益 | 黑色素瘤、实体瘤 | ${immunityDnmt3a} |
| ***CCND1*** | 拷贝数增加 | 可能无法获益 | 实体瘤 | ${immunityCcnd1} |
| ***PTEN*基因缺陷** | | | | |
| ***PTEN*** | 失活变异 | 可能无法获益 | 实体瘤，非小细胞肺癌，黑色素瘤，子宫肿瘤，乳腺癌 | ${immunityPten} |
| ***STK11*基因缺陷** | | | | |
| ***STK11*** | 失活变异 | 可能无法获益 | 非小细胞肺癌 | ${immunityStk11} |
| ***B2M*基因缺陷** | | | | |
| ***B2M*** | 失活变异 | 可能无法获益 | 黑色素瘤，结直肠癌 | ${immunityB2m} |
| ***JAK1/2*基因缺陷** | | | | |
| ***JAK1*** | 失活变异 | 可能无法获益 | 黑色素瘤 | ${immunityJak1} |
| ***JAK2*** | 失活变异 | 可能无法获益 | 非小细胞肺癌，黑色素瘤，结直肠癌 | ${immunityJak2} |
| ***YAP1*扩增** | | | | |
| ***YAP1*** | 拷贝数增加 | 可能无法获益 | 实体瘤 | ${immunityYap1} |

说明：本报告仅供医生参考，具体治疗方案由医生决策。

**2.3 化疗药物相关的SNP位点检测结果**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因型** | **SNP位点** | **检测结果** | **药物** | **用药提示** | **证据等级** |
| ${snpDetectionResult}  *[gene]* | [detectionSite] | [result] | [drug] | [medicationTips] | [evidenceLevel] |

说明：

1. 证据等级划分标准：依据 PharmGKB 网站 http://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels，

Level 1A：注释基于被医学会认可的指南或经某些重大卫生系统的认可；

Level 1B：注释基于多项有统计显著的研究；

Level 2A：注释基于多项重复研究，故药效关系很有可能是有意义的；

Level 2B：注释基于多项重复研究，但某些研究可能无统计显著性或样本数量少。

1. UGT1A1 基因多态性可影响伊立替康毒性反应。对伊立替康代谢有影响的主要是UGT1A1\*28突变型和UGT1A1\*6突变型。UGT1A1基因突变的患者使用化疗药物伊立替康，会使患者中性粒细胞减少、白细胞减少、血小板减少、腹泻等的发生率增加。因此，使用伊立替康前进行UGT1A1基因检测，可以根据结果预判毒副作用的发生风险，从而调整用药剂量。UGT1A1基因野生型患者出现严重毒性作用风险较低，突变型患者应慎重考虑给药剂量。

UGT1A1\*28突变发生于UGT1A1的启动子区（SNP位点编号为rs8175347），启动子区存在大量TA碱基重复序列，野生型为6个TA重复序列，突变型为7个TA重复序列，该位点各基因型患者对伊立替康毒副作用由低到高依次为：野生型（6TA/6TA）、杂合突变型（6TA/7TA）、纯合突变型（7TA/7TA）。

UGT1A1\*6突变发生于UGT1A1的第1外显子（SNP位点编号为rs4148323），野生型该位置为GG，突变型发生G>A。该位点各基因型患者对伊立替康毒副作用由低到高依次为：野生型（GG）、杂合突变型（GA）、纯合突变型（AA）。

1. DPYD基因影响氟尿嘧啶治疗的致命性毒性反应发生风险。DPYD\*2A突变SNP位点编号为rs3918290，突变型发生C>T，是最常见的引起酶活性下降的遗传变异。DYPD酶活性低下的患者应用氟尿嘧啶会引起粘膜炎、粒细胞减少症、神经系统症状等，甚至死亡。FDA在药品说明书中明确指出：使用氟尿嘧啶时，建议检测DPYD基因型。

**2.4 NMPA/FDA批准或NCCN指南推荐靶向药物伴随诊断范围的检测结果**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **检测基因** | **权威机构建议检测癌种** | **检测变异范围** | **检测结果** |
| ***BRAF*** | 实体瘤 | V600R/K/E/D，L597S，K601E突变，融合 | ${brafResult1} |
| ***EGFR*** | 非小细胞肺癌，头颈癌，骨癌 | 外显子19缺失突变，外显子20插入突变，L858R、T790M、G719A/C/D/S、S768I、L861Q突变，拷贝数扩增 | ${egfrResult1} |
| ***ERBB2*** | 乳腺癌，胃癌，食管癌，头颈癌，非小细胞肺癌，子宫内膜癌，结直肠癌，胆囊癌，胆管癌，膀胱癌或上尿路上皮癌，宫颈癌，卵巢癌（包含输卵管癌及腹膜癌） | 外显子20插入突变，L755P/S、D769H、G776C/R/S、V777L等致癌突变，拷贝数扩增 | ${erbb2Result1} |
| ***IDH1*** | 胆管癌，骨癌，中枢神经系统肿瘤 | R132C/G/H/L/Q/S突变 | ${idh1Result1} |
| ***PIK3CA*** | 乳腺癌 | C420R、E542K、E545、Q546、H1047等致癌突变 | ${pik3caResult1} |
| ***BRCA1*** | 卵巢癌（包含输卵管癌及腹膜癌），乳腺癌，胰腺癌，前列腺癌，子宫肉瘤 | 体细胞致癌突变、胚系致癌突变 | ${brca1Result1} |
| ***BRCA2*** | 卵巢癌（包含输卵管癌及腹膜癌），乳腺癌，胰腺癌，前列腺癌，子宫肉瘤 | 体细胞致癌突变、胚系致癌突变 | ${brca2Result1} |
| ***MET*** | 非小细胞肺癌 | 外显子14跳跃突变、拷贝数扩增 | ${metResult1} |
| ***KRAS*** | 结直肠癌，非小细胞肺癌、胰腺癌 | 外显子2/3/4等致癌突变 | ${krasResult1} |
| ***NRAS*** | 结直肠癌，黑色素瘤 | 外显子2/3/4等致癌突变 | ${nrasResult1} |
| ***KIT*** | 胃肠道间质瘤，黑色素瘤 | 外显子9/11/13/17等致癌突变 | ${kitResult1} |
| ***PDGFRA*** | 胃肠道间质瘤 | 外显子18致癌突变（包含D842V） | ${pdgfraResult1} |
| ***ALK*** | 非小细胞肺癌，软组织肉瘤，黑色素瘤 | 融合，G1202R，L1196M突变 | ${alkResult1} |
| ***FGFR2*** | 胆管癌 | 融合 | ${fgfr2Result1} |
| ***FGFR3*** | 膀胱癌或上尿路上皮癌 | 融合，G370C、R248C、S249C、Y373C等致癌突变 | ${fgfr3Result1} |
| ***NTRK1*** | 实体瘤 | 融合 | ${ntrk1Result1} |
| ***NTRK2*** | 实体瘤 | 融合 | ${ntrk2Result1} |
| ***NTRK3*** | 实体瘤 | 融合 | ${ntrk3Result1} |
| ***ROS1*** | 非小细胞肺癌，黑色素瘤 | 融合 | ${ros1Result1} |
| ***RET*** | 实体瘤 | 融合，M918T等致癌突变 | ${retResult1} |

说明：

1. ”检测结果“列仅展示NMPA/FDA批准或NCCN指南推荐用于实体瘤靶向药物伴随诊断范围（部分）的结果。
2. 本产品检测范围不局限于上表的基因变异范围，“未见突变”不代表该基因未检出突变。

# 3. 临床用药解析

**3.1 可能敏感相关药物解析**

|  |  |
| --- | --- |
| **药物** | **详细解读** |
| ${clinicalSensitiveAnalyze}  [drugSummary] | **检测结果**  [detectionResult]  **相关证据**  [authorityRecommendation]  [clinicalEvidence] |

**3.2 可能耐药相关药物解析**

|  |  |
| --- | --- |
| **药物** | **详细解读** |
| ${clinicalResistanceAnalyze}  [drugSummary] | **检测结果**  [detectionResult]  **相关证据**  [authorityRecommendation]  [clinicalEvidence] |

# 4. 基因变异解析

**4.1 体细胞变异解析**

|  |  |
| --- | --- |
| **检测结果** | **详细解读** |
| ${somaticVariationAnalyze}  [detectionResult] | **基因功能**  [geneEncodedProtein]  [participateInSignalingPathway]  [relatedToTumor]  **变异解析**  [functionEffect] |

**4.2 胚系变异解析**

|  |  |
| --- | --- |
| **检测结果** | **详细解读** |
| ${germlineVariationAnalyze}  [detectionResult] | **基因功能**  [geneFunction]  **变异解析**  [mutationAnalysis]  **风险建议**  [riskAdvice] |

# 5. 临床试验参考

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **试验编号** | **治疗方案** | **生物标志物** | **研究内容** | **试验阶段** | **试验地点** | **招募状态** |
| ${clinicalTrial}  [trialNumber] | [treatmentProtocols] | [biomarkers] | [researchContent] | [trialStage] | [trialSite] | [recruitmentStatus] |

说明：

1. 临床试验参考仅展示试验阶段包含或大于Phase II/Phase 2以上的临床试验。
2. 由于国内外药物临床试验发展迅速，不能保证匹配出的临床试验涵盖国内外实时正在进行的所有临床试验，不能保证报告展示的招募状态与当下招募状态一致；此外，每个临床试验的设计、适应症、入组条件和排除标准各有不同。临床试验具体情况以官网披露的信息为准，表格信息仅供参考。
3. 临床药物试验网站：国外FDA登记的正在招募阶段的临床试验，网址[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) ；国内临床试验，请登录http://www.chinadrugtrials.org.cn/。查询方法：输入合适的关键词，如癌症名称、药物名称，突变基因位点等。

# 6. 附录

**6.1 样本质控**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **组织样本** | **质控项目** | | **质控结果** | **质控标准** |
| **样本评估** | 肿瘤细胞含量（%） | **${tumorCellsPercentage}** | ≥20% |
| **DNA质量评估** | DNA抽提量(ng) | **${dnaQualityAssessment}** | ≥200ng |
| **测序质量评估** | 插入片段长度（bp） | **${inserts}bp** | [140，210] |
| 目标区域平均测序深度 | **${averageSequencingDepthOnTargets}X** | ≥900X |
| 目标区域覆盖度（100X） | **${coveredWithAtLeast100xs}** | ≥95% |
| 碱基测序质量Q30比例 | **Read1: ${read1QveQ30s}%**  **Read2: ${read2QveQ30s}%** | Read1≥80%，Read2≥75% |
| 样本配对质控 | **${misMatchin21qc}** | 合格 |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **配对样本** | **质控项目** | | **质控结果** | **质控标准** |
| **DNA质量评估** | DNA抽提量(ng) | **${dnaQualityAssessmentC}** | ≥200ng |
| **测序质量评估** | 插入片段长度（bp） | **${insertc}bp** | [140，210] |
| 目标区域平均测序深度 | **${averageSequencingDepthOnTargetc}X** | ≥300X |
| 目标区域覆盖度（100X） | **${coveredWithAtLeast100xc}** | ≥80% |
| 碱基测序质量Q30比例 | **Read1: ${read1AveQ30c}%**  **Read2: ${read2AveQ30c}%** | Read1≥80%，Read2≥75% |

注：

[1] 肿瘤细胞含量(％)：肿瘤细胞含量检测结果仅针对送检样本且仅供参考，实际以就诊医院检测结果为准。若送检组织样本不满足肿瘤细胞评估要求或送检血液/体液类型样本时，不做此项评估，结果显示“-”。

[2] DNA抽提量(ng)：送检样本提取的 DNA 总量，DNA样本浓度测定方式为荧光定量（Qubit Fluorometric Quantitation）。

[3] 插入片段长度(bp)：DNA文库插入片段长度的中位数，体现了原始DNA片段的长度分布。

[4] 目标区域平均测序深度(X)：测序得到的总碱基数与目标区域长度的比值。

[5] 目标区域覆盖度(100X)：目标区域深度大于等于100X的位点所占目标区域长度的比例。

[6] 碱基测序质量Q30比例：错误率<0.1%的碱基占测序总数的百分比。

**6.2 检测说明**

**变异解读规则**

体细胞变异解读参考美国病理学会（AMP）、美国医学遗传学和基因组学学会（ACMG）、美国临床肿瘤学会（ASCO）和美国病理学家学会（CAP）共同参与制定的癌种变异解读指南和标准（2017年版），根据生物标志物在诊断、治疗和预后的证据级别，将体细胞变异分为I类变异（具有强临床意义）、II类变异（具有潜在临床意义）、III类变异（临床意义未明变异）和IV类变异（良性多态和疑似良性变异）。本报告的基因命名采用HUGO基因命名委员会（HGNC）的基因名称，变异命名遵循人类基因组变异协会（HGVS）推荐的序列变异法命名。会根据现代医学科研进展动态定期更新解读数据库。

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **体细胞变异分类** | **证据等级** | **解释** |
| I类变异  （强临床意义） | A | FDA/NMPA 批准用于患者肿瘤治疗有响应或耐药的生物标志物 |
| A | 专业指南（NCCN/CSCO）明确对患者肿瘤治疗有响应或耐药的生物标志物 |
| A | 专业指南（NCCN/CSCO）明确对患者肿瘤有诊断或预后意义的生物标志物 |
| B | 专家共识研究明确对患者肿瘤治疗有响应或耐药的生物标志物 |
| B | 专家共识研究明确对患者肿瘤有诊断或预后意义的生物标志物 |
| II类变异  （潜在临床意义） | C | FDA/NMPA批准用于其他肿瘤治疗有响应或耐药的生物标志物 |
| C | 专业指南（NCCN/CSCO）推荐对其他肿瘤治疗有响应或耐药的生物标志物 |
| C | 已经作为临床试验筛选入组标准的生物标志物 |
| C | 多项小型研究结果表明对患者肿瘤诊断或预后意义的生物标志物 |
| D | 研究结果表明对其他肿瘤诊断、治疗或预后意义的生物标志物 |
| D | 临床前研究表明具有潜在治疗意义的生物标志物 |
| D | 有小型研究和病例报道或结论未形成共识，评估疾病诊断或预后意义的生物标志物并伴有其他生物标志物 |
| III类变异  （临床意义未明变异） | - | 在人群数据库、特定亚人群数据库、泛癌种数据库、肿瘤特异性数据库中未检出 |
| - | 无确凿证据与癌种相关 |
| IV类变异  （良性多态和疑似良性变异） | - | 在人群数据库、特定亚人群数据库检出，不存在与癌症相关证据 |

遗传胚系变异解读遵循美国医学遗传学和基因组学学会（American College of Medical Genetics, ACMG）发布的《遗传变异注释标准与指南》（2015年版），遗传变异分为已知致病变异、疑似致病变异、临床意义未明变异、良性多态和疑似良性变异五个等级。

**局限性说明**

1. 本报告不是临床诊断报告，不具备医嘱性质，仅供医生参考，治疗方案由医生决策。本报告需由临床医生和有资质的遗传咨询人士提供专业的信息解释。
2. 本产品仅在DNA水平进行基因变异的检测，不涉及蛋白、RNA水平。
3. 由于肿瘤具有高度异质性，不同肿瘤部位、不同时期的肿瘤细胞的基因突变谱均存在差异，部分肿瘤样本检测到的变异可能无法完全反映肿瘤病灶部位全部细胞变异情况，本报告中的检测结果仅反映本次送检样本的情况，不排除出现同一肿瘤患者不同送检样本的检测结果存在差异的可能。
4. 由于本检测主要覆盖编码区域，不适于检测特殊类型变异（包括但不限于基因组特殊结构变异如倒位、易位等、不在检测覆盖范围内的深度内含子变异、动态突变、基因甲基化、假基因区域变异、复杂重组等）。如在本产品中未检测到具有临床意义的遗传相关胚系变异，不排除在检测范围之外存在其他未知致病突变的可能。
5. 本次送检样本不排除出现无基因变异的情况（即没有检测到任何肿瘤相关基因变异）。无基因变异的阴性检测结果：不排除受检者携带本产品检测范围以外的基因变异的可能，不能排除存在低于现有检测方法检测下限的低丰度基因变异的可能。
6. 部分患者不存在明确的靶向药物对应的基因突变，部分治疗耐药的患者不存在明确的耐药突变，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。
7. 药物提示范围受限于针对靶点基因和变异的肿瘤临床药物研究进展，部分肿瘤相关基因和变异尚未开发出有效对应药物，因此，不排除本报告出现无肿瘤药物推荐的可能，不排除有肿瘤相关基因变异但无对应肿瘤药物推荐的可能。
8. 本产品检测性能与样本质量密切相关，样本质控情况以及某些变异特征会降低检测敏感度，包括异质性样本中的亚克隆变异、低质量样本、缺失或插入片段大于40bp以及重复或高同源序列。

**数据安全与隐私保护**

请您确保由您授权的人才可查看本报告，访问您的基因数据。您的个人信息仅样本接收人员公开，在整个检测过程中，您的个人信息将会隐去，每份检测样本仅以条码作为识别，负责样本接收的人员为您的信息保密负责。我们采用多种措施确保检测数据的安全。

**6.3 检测基因列表**

**单核苷酸变异（SNV）、短片段插入或缺失变异（InDel）检测基因列表（689个基因）**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *ABCB1* | *CCND2* | *DSCAM* | *FGF3* | *HNF1A* | *MAP3K13* | *NHEJ1* | *POU5F1* | *RYBP* | *TAP2* |
| *ABCG2* | *CCND3* | *DUSP4* | *FGF4* | *HOXB13* | *MAP3K14* | *NKX2-1* | *PPARG* | *RYR2* | *TBL1XR1* |
| *ABL1* | *CCNE1* | *DUT* | *FGF6* | *HRAS* | *MAP4K3* | *NKX3-1* | *PPM1D* | *RYR3* | *TBX3* |
| *ABRAXAS1* | *CD74* | *DYNC2H1* | *FGF10* | *HSD3B1* | *MAPK1* | *NLRP1* | *PPP2R1A* | *SCG5* | *TCF3* |
| *ACSL3* | *CD79B* | *E2F3* | *FGF12* | *HSD17B4* | *MAPK3* | *NOTCH1* | *PPP2R2A* | *SDC4* | *TCF4* |
| *ACVR1* | *CD274* | *EDC4* | *FGF14* | *HSP90AA1* | *MAPKAP1* | *NOTCH2* | *PPP4R2* | *SDHA* | *TCF7L2* |
| *ACVR2A* | *CD276* | *EGFR* | *FGF19* | *HSPA4* | *MAX* | *NOTCH3* | *PPP6C* | *SDHAF2* | *TEK* |
| *ACYP2* | *CDC27* | *EIF1AX* | *FGFR1* | *ICOSLG* | *MB21D2* | *NOTCH4* | *PRDM1* | *SDHB* | *TERT* |
| *ADGRA2* | *CDC42* | *EIF4A2* | *FGFR2* | *ID3* | *MC1R* | *NPM1* | *PRDM14* | *SDHC* | *TET1* |
| *AFF4* | *CDC73* | *ELAC2* | *FGFR3* | *IDH1* | *MCL1* | *NQO1* | *PREX2* | *SDHD* | *TET2* |
| *AJUBA* | *CDH1* | *ELF3* | *FGFR4* | *IDH2* | *MDC1* | *NR4A3* | *PRKAR1A* | *SEMA3C* | *TFE3* |
| *AKT1* | *CDH9* | *ELOC* | *FH* | *IFNGR1* | *MDH2* | *NRAS* | *PRKCI* | *SESN1* | *TGFBR1* |
| *AKT2* | *CDK4* | *EME1* | *FLCN* | *IGF1* | *MDM2* | *NSD1* | *PRKD1* | *SESN2* | *TGFBR2* |
| *AKT3* | *CDK6* | *EME2* | *FLI1* | *IGF1R* | *MDM4* | *NSD2* | *PRKDC* | *SESN3* | *TIPARP* |
| *ALK* | *CDK8* | *EML4* | *FLNA* | *IGF2* | *MECOM* | *NSD3* | *PRKN* | *SETD2* | *TMEM127* |
| *AMER1* | *CDK12* | *EMSY* | *FLT1* | *IGF2R* | *MED12* | *NT5C2* | *PRPF40B* | *SF3B1* | *TMPRSS2* |
| *APC* | *CDKN1A* | *EP300* | *FLT3* | *IKBKE* | *MEF2B* | *NTHL1* | *PRSS1* | *SGK1* | *TNFAIP3* |
| *APOB* | *CDKN1B* | *EPCAM* | *FLT4* | *IKZF1* | *MEN1* | *NTRK1* | *PTCH1* | *SH2B3* | *TNFRSF14* |
| *AR* | *CDKN1C* | *EPHA2* | *FOXA1* | *IL7R* | *MERTK* | *NTRK2* | *PTCH2* | *SH2D1A* | *TNFSF11* |
| *ARAF* | *CDKN2A* | *EPHA3* | *FOXL2* | *IL10* | *MET* | *NTRK3* | *PTEN* | *SHOC2* | *TOP1* |
| *ARID1A* | *CDKN2B* | *EPHA4* | *FOXO1* | *INHA* | *MGA* | *NUDT18* | *PTGIS* | *SHPRH* | *TOP3A* |
| *ARID1B* | *CDKN2C* | *EPHB1* | *FOXP1* | *INHBA* | *MGMT* | *NUF2* | *PTP4A1* | *SHQ1* | *TOPBP1* |
| *ARID2* | *CDRT4* | *EPPK1* | *FRAS1* | *INPP4A* | *MITF* | *NUTM1* | *PTPN11* | *SIPA1* | *TP53* |
| *ASXL1* | *CDX2* | *ERBB2* | *FUBP1* | *INPP4B* | *MKNK1* | *NYAP2* | *PTPRD* | *SLC7A8* | *TP53BP1* |
| *ATAD2* | *CEBPA* | *ERBB3* | *FYN* | *INSR* | *MLH1* | *PAK1* | *PTPRO* | *SLC28A3* | *TP63* |
| *ATF1* | *CETN2* | *ERBB4* | *G6PC* | *IRF2* | *MLH3* | *PAK5* | *PTPRS* | *SLC34A2* | *TPM3* |
| *ATM* | *CFTR* | *ERCC1* | *GAB2* | *IRF4* | *MMS19* | *PALB2* | *PTPRT* | *SLC45A3* | *TRAF2* |
| *ATR* | *CHD1* | *ERCC2* | *GABRA6* | *IRS2* | *MPL* | *PARP1* | *QKI* | *SLCO1B1* | *TRAF7* |
| *ATRX* | *CHEK1* | *ERCC3* | *GALNT12* | *JAK1* | *MRE11* | *PARP2* | *RAB35* | *SLX1A* | *TRRAP* |
| *AURKA* | *CHEK2* | *ERCC4* | *GATA1* | *JAK2* | *MS4A1* | *PARP3* | *RAC1* | *SLX4* | *TSC1* |
| *AURKB* | *CIC* | *ERCC5* | *GATA2* | *JAK3* | *MSH2* | *PARP4* | *RAC2* | *SMAD2* | *TSC2* |
| *AXIN1* | *CLK2* | *ERCC6* | *GATA3* | *JMJD1C* | *MSH3* | *PAX5* | *RAD21* | *SMAD3* | *TSHR* |
| *AXIN2* | *COL11A1* | *ERF* | *GATA4* | *JUN* | *MSH4* | *PAX8* | *RAD50* | *SMAD4* | *TUBB3* |
| *AXL* | *COL22A1* | *ERG* | *GATA6* | *KDM5C* | *MSH5* | *PBRM1* | *RAD51* | *SMARCA1* | *TYMS* |
| *B2M* | *COP1* | *ERRFI1* | *GEN1* | *KDM6A* | *MSH6* | *PBX1* | *RAD51B* | *SMARCA4* | *U2AF1* |
| *BABAM2* | *CREB1* | *ESR1* | *GGH* | *KDR* | *MSI1* | *PCDH9* | *RAD51C* | *SMARCB1* | *UGT1A1* |
| *BACH1* | *CREBBP* | *ETV1* | *GID4* | *KEAP1* | *MSI2* | *PDCD1* | *RAD51D* | *SMARCD1* | *UMPS* |
| *BAP1* | *CRKL* | *ETV4* | *GLI1* | *KIAA1549* | *MST1* | *PDCD1LG2* | *RAD52* | *SMO* | *UNC5D* |
| *BARD1* | *CSDE1* | *ETV5* | *GNA11* | *KIF1B* | *MST1R* | *PDGFRA* | *RAD54B* | *SMYD3* | *UPF1* |
| *BCL2* | *CSF1R* | *ETV6* | *GNAQ* | *KIF5B* | *MTAP* | *PDGFRB* | *RAD54L* | *SNCAIP* | *USP6* |
| *BCL2A1* | *CSMD3* | *EWSR1* | *GNAS* | *KIT* | *MTDH* | *PDK1* | *RAF1* | *SOCS1* | *VEGFA* |
| *BCL2L1* | *CTCF* | *EXO1* | *GPS2* | *KLF6* | *MTHFR* | *PGR* | *RARA* | *SOD2* | *VHL* |
| *BCL6* | *CTLA4* | *EXOC2* | *GRB7* | *KLHL6* | *MTOR* | *PHF6* | *RASA1* | *SOS1* | *VTCN1* |
| *BCOR* | *CTNNA1* | *EXT1* | *GREM1* | *KLLN* | *MTRR* | *PHOX2B* | *RB1* | *SOX2* | *WEE1* |
| *BCR* | *CTNNB1* | *EXT2* | *GRIN2A* | *KMT2A* | *MUC6* | *PIK3CA* | *RBBP8* | *SOX4* | *WRN* |
| *BIRC2* | *CTNND2* | *EZH1* | *GRM3* | *KMT2B* | *MUC16* | *PIK3CB* | *RBM10* | *SOX9* | *WT1* |
| *BIRC3* | *CUL3* | *EZH2* | *GSK3B* | *KMT2C* | *MUS81* | *PIK3CG* | *RECQL* | *SOX10* | *WWTR1* |
| *BLM* | *CUL4A* | *EZR* | *GSTP1* | *KMT2D* | *MUTYH* | *PIK3R1* | *RECQL4* | *SOX17* | *XIAP* |
| *BMPR1A* | *CUL4B* | *FAM135B* | *H1-2* | *KMT5A* | *MYB* | *PIK3R2* | *REEP5* | *SPEN* | *XPA* |
| *BRAF* | *CXCR4* | *FAN1* | *H2AX* | *KNSTRN* | *MYC* | *PIK3R3* | *REL* | *SPINK1* | *XPC* |
| *BRCA1* | *CYLD* | *FANCA* | *H2BC5* | *KRAS* | *MYCL* | *PIM1* | *RET* | *SPOP* | *XPO1* |
| *BRCA2* | *CYP2C8* | *FANCB* | *H3-3A* | *LAMA2* | *MYCN* | *PLAG1* | *RFC4* | *SPOPL* | *XRCC1* |
| *BRCC3* | *CYP2D6* | *FANCC* | *H3-3B* | *LATS1* | *MYD88* | *PLCG2* | *RHEB* | *SPRED1* | *XRCC2* |
| *BRD4* | *CYP11B1* | *FANCD2* | *H3-4* | *LATS2* | *MYOD1* | *PLK1* | *RHOA* | *SRC* | *XRCC3* |
| *BRF1* | *CYP17A1* | *FANCE* | *H3C1* | *LHCGR* | *MYSM1* | *PLK2* | *RICTOR* | *SRSF2* | *YAP1* |
| *BRIP1* | *CYP19A1* | *FANCF* | *H3C2* | *LIFR* | *NABP2* | *PLXNA1* | *RIT1* | *STAG1* | *YES1* |
| *BTK* | *DAXX* | *FANCG* | *H3C3* | *LIG4* | *NBN* | *PMAIP1* | *RNF43* | *STAG2* | *YWHAZ* |
| *C8orf34* | *DCUN1D1* | *FANCI* | *H3C4* | *LRP1B* | *NCOA2* | *PMS1* | *ROS1* | *STAT3* | *ZBTB16* |
| *CARD11* | *DDB2* | *FANCL* | *H3C6* | *LRRK1* | *NCOA3* | *PMS2* | *RPS6KA3* | *STAT5A* | *ZFHX3* |
| *CARM1* | *DDR1* | *FANCM* | *H3C7* | *LRRK2* | *NCOA4* | *PNPLA3* | *RPS6KA4* | *STAT5B* | *ZFHX4* |
| *CASP8* | *DDR2* | *FAT1* | *H3C8* | *LTK* | *NCOR1* | *PNRC1* | *RPS6KB2* | *STK11* | *ZMYM3* |
| *CASR* | *DICER1* | *FAT2* | *H3C10* | *LYN* | *NCOR2* | *POLD1* | *RRAGC* | *STK19* | *ZNF2* |
| *CBL* | *DIS3* | *FAT3* | *H3C11* | *LZTR1* | *NEGR1* | *POLE* | *RRAS* | *STK40* | *ZNF217* |
| *CBLB* | *DMC1* | *FAT4* | *H3C13* | *MALT1* | *NEIL2* | *POLG* | *RRAS2* | *SUFU* | *ZNF703* |
| *CBR3* | *DNMT3A* | *FBXW7* | *H3C14* | *MAP2K1* | *NF1* | *POLH* | *RSPO2* | *SUZ12* | *ZNF770* |
| *CBX4* | *DNTT* | *FCGR2B* | *HDAC1* | *MAP2K2* | *NF2* | *POLM* | *RTEL1* | *SYK* | *ZNRF3* |
| *CCDC6* | *DOCK2* | *FCGR3A* | *HGF* | *MAP2K4* | *NFE2L2* | *POLN* | *RUFY4* | *TAF1L* | *ZRSR2* |
| *CCNA2* | *DOT1L* | *FGD4* | *HLA-A* | *MAP3K1* | *NFKB1* | *POLQ* | *RUNX1* | *TAF15* | *NRG1* |
| *CCND1* | *DPYD* | *FGF2* | *HLA-B* | *MAP3K4* | *NFKBIA* | *POT1* | *RXRA* | *TAP1* |  |

**拷贝数变异（CNV）检测基因列表（290个基因）**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *ABCB1* | *ABL1* | *ACVR2A* | *ADGRA2* | *AJUBA* | *AKT1* | *AKT2* | *ALK* | *APC* | *AR* |
| *ARAF* | *ATAD2* | *ATF1* | *ATM* | *ATR* | *ATRX* | *AURKA* | *AURKB* | *AXIN1* | *AXIN2* |
| *AXL* | *B2M* | *BCL2* | *BCL2A1* | *BCL2L1* | *BCL6* | *BCOR* | *BCR* | *BIRC2* | *BIRC3* |
| *BRAF* | *BRCA1* | *BRCA2* | *BRD4* | *CARD11* | *CBL* | *CBLB* | *CCND1* | *CCND2* | *CCND3* |
| *CCNE1* | *CD274* | *CD79B* | *CDH1* | *CDK12* | *CDK4* | *CDK6* | *CDK8* | *CDKN1B* | *CDKN2A* |
| *CDKN2B* | *CDKN2C* | *CDX2* | *CHD1* | *CHEK1* | *CREBBP* | *CRKL* | *CSF1R* | *CSMD3* | *CTNNB1* |
| *CTNND2* | *CUL4A* | *CYP11B1* | *DAXX* | *DDR1* | *DDR2* | *DIS3* | *DNMT3A* | *DOT1L* | *EGFR* |
| *EIF4A2* | *ELAC2* | *ELF3* | *EMSY* | *EPHA2* | *EPHA3* | *ERBB2* | *ERBB3* | *ERBB4* | *ERCC2* |
| *ERF* | *ERG* | *ESR1* | *ETV1* | *ETV5* | *ETV6* | *EWSR1* | *EXT1* | *EZH2* | *FANCA* |
| *FANCD2* | *FANCL* | *FBXW7* | *FCGR2B* | *FCGR3A* | *FGF10* | *FGF12* | *FGF14* | *FGF19* | *FGF3* |
| *FGF4* | *FGF6* | *FGFR1* | *FGFR2* | *FGFR3* | *FGFR4* | *FLT1* | *FLT3* | *FLT4* | *FUBP1* |
| *GAB2* | *GATA1* | *GATA2* | *GATA3* | *GATA4* | *GNA11* | *GNAQ* | *GNAS* | *GRB7* | *H3-3A* |
| *H3-3B* | *HDAC1* | *HGF* | *HRAS* | *HSP90AA1* | *IDH1* | *IGF1* | *IGF1R* | *IKBKE* | *IL7R* |
| *INHBA* | *INPP4B* | *IRF4* | *IRS2* | *JAK1* | *JAK2* | *JAK3* | *JUN* | *KDM5C* | *KDM6A* |
| *KDR* | *KIT* | *KLF6* | *KLHL6* | *KMT2B* | *KMT2D* | *KRAS* | *LIFR* | *LIG4* | *LRP1B* |
| *LRRK2* | *LYN* | *MAP2K1* | *MAP2K2* | *MAP2K4* | *MAP3K13* | *MAPK1* | *MB21D2* | *MCL1* | *MDM2* |
| *MDM4* | *MECOM* | *MED12* | *MET* | *MITF* | *MLH1* | *MLH3* | *MPL* | *MRE11* | *MSH2* |
| *MSH3* | *MSH6* | *MTOR* | *MUC16* | *MYB* | *MYC* | *MYCL* | *MYCN* | *MYD88* | *NBN* |
| *NCOA2* | *NCOR1* | *NF1* | *NF2* | *NFE2L2* | *NFKBIA* | *NKX2-1* | *NOTCH1* | *NOTCH2* | *NOTCH3* |
| *NOTCH4* | *NPM1* | *NRAS* | *NRG1* | *NSD1* | *NSD3* | *NTRK1* | *NTRK2* | *NTRK3* | *PAK1* |
| *PALB2* | *PARP1* | *PARP2* | *PARP4* | *PAX5* | *PBRM1* | *PDGFRA* | *PDGFRB* | *PHF6* | *PIK3CA* |
| *PIK3CB* | *PIK3CG* | *PIK3R1* | *PIM1* | *PLAG1* | *PMS2* | *POLD1* | *POLE* | *POLN* | *PPARG* |
| *PPM1D* | *PRDM1* | *PRKAR1A* | *PRKN* | *PTEN* | *PTPRD* | *RAC2* | *RAD21* | *RAD51* | *RAD51C* |
| *RAD52* | *RAF1* | *RARA* | *RB1* | *RECQL4* | *REL* | *RET* | *RHOA* | *RICTOR* | *RNF43* |
| *ROS1* | *RPS6KB2* | *RTEL1* | *RUNX1* | *RXRA* | *SDHC* | *SMAD2* | *SMAD4* | *SMARCA1* | *SMO* |
| *SOX10* | *SOX17* | *SOX2* | *SOX4* | *SOX9* | *SPOP* | *SRC* | *SRSF2* | *STAG2* | *STAT3* |
| *STK11* | *SUZ12* | *TBL1XR1* | *TBX3* | *TERT* | *TFE3* | *TIPARP* | *TMEM127* | *TOP1* | *TOP3A* |
| *TP53* | *TP63* | *TPM3* | *TRAF7* | *TRRAP* | *TSC1* | *TSC2* | *TSHR* | *VEGFA* | *WRN* |
| *WT1* | *XIAP* | *XPC* | *XPO1* | *XRCC3* | *YAP1* | *YES1* | *YWHAZ* | *ZNF217* | *ZNF703* |

**基因融合（Fusion）检测基因列表（56个主基因）**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *ABL1* | *ALK* | *ARID1A* | *BCL2* | *BCOR* | *BRAF* | *CCND1* | *CDK12* | *CIC* | *CSF1R* |
| *CTLA4* | *EGFR* | *ERBB2* | *ERG* | *ESR1* | *ETV1* | *ETV6* | *EWSR1* | *EXT1* | *FGFR1* |
| *FGFR2* | *FGFR3* | *FOXO1* | *FOXP1* | *GLI1* | *JAK1* | *JAK2* | *KMT2A* | *LYN* | *MALT1* |
| *MET* | *MSH2* | *MYB* | *MYC* | *NCOA2* | *NOTCH1* | *NR4A3* | *NRG1* | *NTRK1* | *NTRK2* |
| *NTRK3* | *NUTM1* | *PDGFRA* | *PDGFRB* | *PGR* | *PPARG* | *RAF1* | *RARA* | *RET* | *ROS1* |
| *RUNX1* | *SUZ12* | *TERT* | *TFE3* | *TP53* | *WT1* |  |  |  |  |

注：本检测不局限于以上常见热点基因的重排分析，若其他基因存在重排并满足分析阈值，也将在报告中体现。

**遗传性变异检测基因（69个基因）**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *ALK* | *APC* | *ATM* | *ATR* | *AXIN2* | *BAP1* | *BARD1* | *BLM* | *BMPR1A* | *BRCA1* |
| *BRCA2* | *BRIP1* | *CDC73* | *CDH1* | *CDK4* | *CDKN1B* | *CDKN2A* | *CHEK2* | *EPCAM* | *EXT1* |
| *EXT2* | *FANCA* | *FH* | *FLCN* | *KIT* | *MAX* | *MEN1* | *MET* | *MLH1* | *MLH3* |
| *MRE11* | *MSH2* | *MSH3* | *MSH6* | *MUTYH* | *NBN* | *NF1* | *NF2* | *NTRK1* | *PALB2* |
| *PDGFRA* | *PMS1* | *PMS2* | *PTCH1* | *PTEN* | *RAD50* | *RAD51C* | *RAD51D* | *RB1* | *RET* |
| *SDHAF2* | *SDHB* | *SDHC* | *SDHD* | *SMAD4* | *STK11* | *SUFU* | *TMEM127* | *TP53* | *TSC1* |
| *TSC2* | *VHL* | *WT1* | *CDK12* | *CHEK1* | *FANCL* | *PPP2R2A* | *RAD51B* | *RAD54L* |  |

**化疗相关基因（7个基因）**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *CYP2D6* | *DPYD* | *ERCC1* | *GSTP1* | *NQO1* | *UGT1A1* | *XRCC1* |  |

**6.4 可能获益的其他药物**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **药物通用名** | **药物商品名** | **FDA批准** | **NMPA批准** |
| ${maybeSensitiveDrugs}[t20DrugName] | [t20DrugProductName] | [t20FdaApprovalStatus] | [t20NmpaApprovalStatus] |
| **适用证据** | [t20SuitableEvidence] | | |

说明：以上可能获益药物为NMPA/FDA批准本癌种中无需检测靶点的新型抗肿瘤药物，包括小分子靶向药物、大分子单克隆抗体类药物以及内分泌治疗药物。提示药物与该受检者本次基因检测结果无关，适用证据来源于药物FDA/NMPA获批说明书。

图片包含 徽标

描述已自动生成