检测结果

汇总结果

|  |  |
| --- | --- |
| 基因突变 |  |
| 基因融合 |  |
| 拷贝数变异 |  |
| 微卫星分析 |  |

基因突变检测结果

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 检测基因 | 正常参考值 | 检测结果 | 突变频率 | 临床注释 |
| BRAF  V600E位点 | 野生型 |  |  |  |
| BRAF  其他位点 | 野生型 |  |  |  |
| HRAS | 野生型 |  |  |  |
| KRAS | 野生型 |  |  |  |
| NRAS | 野生型 |  |  |  |
| RET | 野生型 |  |  |  |
| TERT  启动子区突变 | 野生型 |  |  |  |
| TSHR  功能缺失型突变 | 野生型 |  |  |  |
| TSHR  功能获得型突变 | 野生型 |  |  |  |
| TSHR  其他突变 | 野生型 |  |  |  |
| PAX8 | 野生型 |  |  |  |
| PIK3CA | 野生型 |  |  |  |
| CTNNB1 | 野生型 |  |  |  |
| IDH1 | 野生型 |  |  |  |
| PTEN | 野生型 |  |  |  |
| TP53 | 野生型 |  |  |  |
| MTOR | 野生型 |  |  |  |
| CDC73 | 野生型 |  |  |  |

基因融合检测结果

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 易位伴侣 | 检测结果 | 频率(%) | 临床意义 |
| RET | CCDC6（RET/PTC1） |  |  |  |
| PRKAR1A（RET/PTC2） |  |  |
| NCOA4（RET/PTC3） |  |  |
| KIF5B |  |  |
| GOLGA5 |  |  |
| ERC1 |  |  |
| KTN1 |  |  |
| TRIM24 |  |  |
| TRIM33 |  |  |
| TRIM27 |  |  |
| HOOK3 |  |  |
| PCM1 |  |  |
| BRAF | AKAP9 |  |  |  |
| KIAA1549 |  |  |
| FAM131B |  |  |
| RNF130 |  |  |
| SND1 |  |  |
| NTRK1 | TPM3 |  |  |  |
| TP53 |  |  |
| TFG |  |  |
| LMNA |  |  |
| TPR |  |  |
| PAX8 | PPARG |  |  |  |

基因拷贝数变异检测结果

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 相关基因 | 正常参考值 | 变异倍数 | 变异类型 | 临床意义 |
| BRAF | 1.0 |  |  |  |
| HRAS | 1.0 |  |  |  |
| NRAS | 1.0 |  |  |  |
| KRAS | 1.0 |  |  |  |
| RET | 1.0 |  |  |  |
| PIK3CA | 1.0 |  |  |  |
| CTNNB1 | 1.0 |  |  |  |
| IDH1 | 1.0 |  |  |  |
| MTOR | 1.0 |  |  |  |
| TSHR | 1.0 |  |  |  |

微卫星状态分析

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 微卫星状态分析结果 | | |  |
|  | MSI SCORE | 微卫星状态 | 参考阈值 |  |
|  |  |  | MSI-H：MSI SCORE ≥20% MSS： MSI SCORE＜20% |  |

* 微卫星高度不稳定（MSI-H）的患者接受免疫检查点抑制剂治疗获益；FDA批准Pembrolizumab用于MSI-H的实体瘤患者，批准Nivolumab用于不可切除或转移性的MSI-H的结直肠癌患者。

遗传易感性检测结果

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 突变方式 | 突变描述 | 变异类型 | 突变分类 | 相关疾病 | 遗传方式 |
| RET |  |  |  |  |  |  |
| PTEN |  |  |  |  |  |  |
| TSHR |  |  |  |  |  |  |
| MEN1 |  |  |  |  |  |  |
| CDC73 |  |  |  |  |  |  |
| CDKN1B |  |  |  |  |  |  |
| DICER1 |  |  |  |  |  |  |
| PRKAR1A |  |  |  |  |  |  |

特异性基因变异列表

基因点突变、插入、缺失

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 核苷酸改变 | 氨基酸改变 | 频率(%) | 染色体 | 外显子 | 起始位置 | 终止位置 | 转录本 |

基因重排

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 融合基因转录本 | 外显子 | 突变频率（%） |

拷贝数变异

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 染色体 | 拷贝数变异起始位置 | 拷贝数变异终止位置 | 变异倍数 | 变异类型 |

注：本列表对于良性或可能良性变异不做展示，如需了解，请联系实验室。

阅读帮助：

* 本报告根据人类基因组变异协会（HGVS：Human Genome Variation Society）规则进行变异的描述，”c.”表示cDNA序列，”p.”表示蛋白质序列。
* cDNA为参考序列时：
  + 替换，以符号“>”进行表示，如：c.123A>T，表示第123位的A被T所取代；缺失，以“del”进行表示，如：c.123delA，表示第123位发生A的缺失；
  + 插入，以“ins”进行表示；如：c.123\_124insAGG，表示与参考序列相比，在第123与124位点之间插入了三个碱基AGG；
  + 缺失插入，指与参考序列相比，一个或多个碱基被其他碱基所取代的现象，并且这种变异不包括替换突变、倒置以及转换突变；以“delins”进行表示；如：c.123delinsGA，表示与参考序列相比，第123位缺失了一个碱基，同时缺失的碱基被GA做取代；
  + 重复，以“dup”进行表示；如：c.123\_125dupT，表示从第123位到第125位发生了T的重复。
* 以蛋白质为参考序列时：
  + 替换，如p.Trp123Cys，表示第123位的Trp被Cys取代（错义突变）；p.Trp123Ter(p.Trp123\*)，表示第123位的Trp翻译终止（无义突变）；p.Cys123=，表示基因突变之后，氨基酸没有发生改变（同义突变）；
  + 缺失，如p.Ala1\_Ser3del，表示多肽序列中从第1位的Ala到第3位的Ser发生了缺失；
  + 插入，如p.Lys1\_Gly2insGlnSerLys，表示在第1位的Lys和第2位的Gly之间插入了GlnSerLys；
  + 插入缺失：如p.Cys123delinsTrpVal，表示第123位的Cys缺失，同时被TrpVal取代；
  + 重复，如p.Ala1[10]，表示第1位的Ala重复了10次；
  + 移码突变，在起始密码子和终止密码子之间的读码框发生了改变；以“fs”进行表示；如p.Arg1ProfsTer23，表示第1位的Arg是首个发生改变的氨基酸，且Arg变为Pro，同时发生移码突变后，终止密码的位置变为第23位。
* 变异频率：样本检测的数据中，发生该基因位点变异的分子数占该位点总分子数的比例。变异频率可能因测序深度和样本的不同存在差异。