

GENETIC TESTING REPORT

肿瘤{{ c.item }}基因检测报告

为更精准的治疗！

**Contents**

**目录**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **基本信息** | 基本信息 |  |
| **检测结果** | 1. 检测内容与结果概览 2. 特殊说明与进一步检测建议 3. 检测结果详表 |
| **附录** | 1. 检测方法和局限性说明 2. 基因检测范围 3. 样本基因变异的临床用药信息 |
|  |  |

**广州迈景基因医学检验实验室**

地址：广州国际生物岛螺旋四路9号4栋五层A501单元

电话：020-89637656 邮编：510300

邮箱：Market@maijinggene.com



## 基本信息

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **姓名：** | {{ p.name }} | **性别：** | {{ p.gender }} | **年龄：** | {{ p.age }} | |
| **患者ID：** | {{ p.ID\_number }} | **民族：** | {{ p.nation }} | **籍贯：** | {{ p.origo }} | |
| **家族史：** | {{ fm }} | **用药史：** | {{ mdhistory }} | |  | |
| **临床诊断：** | {{ ap.cancer\_d}} | **病理诊断：** | {{ ap.pathological }} | | | |
| **送检单位：** | {{ ap.hosptial }} | **送检科室：** | {{ ap.room }} | **送检医生：** | {{ ap.doctor }} | |
| **样本病理号:** | {{ s.pnumber }} | **采样方式：** | {{ s.mth }} | **采样时间：** | {{ s.Tytime }} | |
| **样本ID：** | {{ ap.req\_mg }} | **样本类型：** | {{ s.sample\_type }} | **收样时间：** |  | |
| **样本来源：** | {{ s.mth\_position }} | **样本肿瘤细胞比例：** | | {{ cell\_content }} | | |
| **检测项目：** | {{ c.item }}基因检测 |  | |  |  |

\*本报告中的病理诊断、临床诊断信息由受检者送检时提供，非检测结果。本报告不对这些信息的准确性负责。

****

# 检测内容与结果概览

本项目用于检测肿瘤患者经福尔马林固定的石蜡包埋（FFPE）组织标本中靶向治疗相关52个基因的变异（详情见附录B）。下表提供检测到的有明确临床意义或潜在临床意义的变异及相关注释。

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **临床意义级别** | **基因** | **变异** | **丰度** | **常用突变名称** | **靶向药物** |
| {%tr if mutation %} | | | | | |
| {%tr for row in mutation %} | | | | | |
| {%tr for okr in row.okrs %} | | | | | |
| {% vm %}{{ row.grade }} | {% vm %}{{ row.gene }} | {% vm %}{{ row.mu\_name }} | {% vm %}{{ row.mu\_af }} | {% vm %}{{ row.mu\_name\_usual }} | {{ okr }} |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr else %} | | | | | |
| 未检测到该样本的体细胞变异 | | | | | |
| {%tr endif %} | | | | | |

注：1. 临床意义级别：根据ASCO和CAP指南[PMID: 27993330]，I类变异包括具有A或B级证据的变异， II类变异包括具有C或D级证据的变异。A级（政府机构批准，或来自于专业临床指南），B级（较大规模的临床研究证实，且取得临床专家共识），C级（在其他癌种中的A级证据、或者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），D级（临床前研究、或者是病例报道支持）。2. 基因变异的命名参考HGVS建议规则，拷贝数变异（包括基因扩增和基因缺失）命名参考ISCN规则，人类参考基因组版本为HG19。3. 基因变异所对应的靶向药物敏感性来源于迈景基因内部数据库MGDB，赛默飞世尔的Oncomine数据库，同时参考NCCN指南、OncoKB [PMID: 28890946]，CIVIC数据库[PMID: 28138153]等公共数据库内容，注释结果仅供临床参考。4.丰度：即变异的丰度，其中碱基替换（SNV/MNV）、小片段插入缺失(indel)的丰度为突变频率，显示为百分比，基因融合的丰度为RNA融合的reads数，显示为多少条，拷贝数变异丰度为检出拷贝数/正常细胞拷贝数，比如8x/2x。

****

# 特殊说明与进一步检测建议

**无。**

**检测者： 审核者：**



# 检测结果详表

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测的变异类型** | **检测结果** | **丰度** |
| {%tr for row in detail\_mu %} | | | |
| {%tr for val in row.result %} | | | |
| **{% vm %}{{ row.gene }}** | {% vm %}{{ row.m\_type }} | {{ val.result }} | {{ val.mu\_af }} |
| {%tr endfor %} | | | |
| {%tr endfor %} | | | |



# 附录A：检测方法和局限性

**检测方法**

本方法采用多重PCR技术建库，一次实验同时对52个肿瘤相关基因的553个扩增子（269个DNA扩增子，284个RNA扩增子）进行高通量测序，平均覆盖度不低于1000倍，点突变的检测灵敏度的下限为1%。

**局限性说明**

1. 本检测对于临床诊断及治疗决策只起到参考和辅助作用，具体的临床诊断和治疗方案的确定需要结合受检测者的全面信息，由临床医生做出综合判断。
2. 本检测的分析和解读均基于已发表的文献、公开的数据库以及专家共识和指南，随着科学研究进步和临床试验的开展，结果的注释有可能发生更新，靶向药物信息，肿瘤免疫药物信息也可能发生变化。
3. 在肿瘤发展或治疗过程中可能出现获得性的基因组变异，此本报告结果只对送检样本负责。
4. 变异检出的敏感性受到送检样本中恶性肿瘤细胞比例的影响。



# 附录B：基因检测范围

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **转录本** | **检测内容** | **变异检测覆盖范围（外显子）** |
| **ABL1** | NM\_005157 | 融合 | - |
| **AKT1** | NM\_001014431.1 | 突变/插入/缺失 | 3 |
| **AKT3** | NM\_005465 | 融合 | - |
| **ALK** | NM\_004304.4 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 11、21、22、23、24、25、29 |
| **AR** | NM\_000044.3 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异 | 5、6、8 |
| **AXL** | NM\_021913 | 融合 | - |
| **BRAF** | NM\_004333.4 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 11、15 |
| **CCND1** | NM\_053056.2 | 拷贝数变异 | - |
| **CDK4** | NM\_000075.3 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异 | 2 |
| **CDK6** | NM\_001145306.1 | 拷贝数变异 | 2 |
| **CTNNB1** | NM\_001904.3 | 突变/插入/缺失 | 3 |
| **DDR2** | NM\_006182.2 | 突变/插入/缺失 | 5 |
| **EGFR** | NM\_005228.3 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 3、7、12、15、18、19、20、21 |
| **ERBB2** | NM\_004448.3 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 8、17、18、19、20、21、22 |
| **ERBB3** | NM\_001982.3 | 突变/插入/缺失 | 2、3、6、8、9 |
| **ERBB4** | NM\_005235.2 | 突变/插入/缺失 | 18 |
| **ERG** | NM\_001136154 | 融合 | - |
| **ESR1** | NM\_001122740.1 | 突变/插入/缺失 | 9 |
| **ETV1** | NM\_001163148 | 融合 | - |
| **ETV4** | NM\_001079675 | 融合 | - |
| **ETV5** | NM\_004454 | 融合 | - |
| **FGFR1** | NM\_001174067.1 | 拷贝数变异/融合 | - |
| **FGFR2** | NM\_000141.4 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 2、6、7、8、9、12、14 |
| **FGFR3** | NM\_000142.4 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 7、9、14、16 |
| **FGFR4** | NM\_213647.2 | 拷贝数变异 | 7 |
| **GNA11** | NM\_002067.4 | 突变/插入/缺失 | 4、5 |
| **GNAQ** | NM\_002072.4 | 突变/插入/缺失 | 4、5 |
| **HRAS** | NM\_001130442.2 | 突变/插入/缺失 | 2、3 |
| **IDH1** | NM\_005896.3 | 突变/插入/缺失 | 4 |
| **IDH2** | NM\_002168.3 | 突变/插入/缺失 | 4 |
| **JAK1** | NM\_002227.3 | 突变/插入/缺失 | 14、15、16 |
| **JAK2** | NM\_004972.3 | 突变/插入/缺失 | 14 |
| **JAK3** | NM\_000215.3 | 突变/插入/缺失 | 11、12、15 |
| **KIT** | NM\_000222.2 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异 | 8、9、11、13、17 |
| **KRAS** | NM\_033360.3 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异 | 2、3、4 |
| **MAP2K1** | NM\_002755.3 | 突变/插入/缺失 | 2、3、6 |
| **MAP2K2** | NM\_030662.3 | 突变/插入/缺失 | 2 |
| **MET** | NM\_001127500.2 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 13、14、16、19 |
| **MTOR** | NM\_004958.3 | 突变/插入/缺失 | 30、39、40、43、47、53 |
| **MYC** | NM\_002467.4 | 拷贝数变异 | - |
| **MYCN** | NM\_001293228 | 拷贝数变异 | - |
| **NRAS** | NM\_002524.4 | 突变/插入/缺失 | 2、3、4 |
| **NTRK1** | NM\_001007792 | 融合 | - |
| **NTRK2** | NM\_006180 | 融合 | - |
| **NTRK3** | NM\_001012338 | 融合 | - |
| **PDGFRA** | NM\_006206.4 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异/融合 | 12、14、18 |
| **PIK3CA** | NM\_006218.3 | 突变/插入/缺失/拷贝数变异 | 2、5、6、8、10、14、19、21 |
| **PPARG** | NM\_015869 | 融合 | - |
| **RAF1** | NM\_002880.3 | 突变/插入/缺失/融合 | 7、12 |
| **RET** | NM\_020975.4 | 突变/插入/缺失/融合 | 10、11、13、15、16 |
| **ROS1** | NM\_002944.2 | 突变/插入/缺失/融合 | 36、38 |
| **SMO** | NM\_005631.4 | 突变/插入/缺失 | 4、6、8、9 |



# 附录C：样本基因变异的靶向用药信息

样本基因变异的靶向用药信息版本 V4.5

附录说明：

1. 本附录基于《迈景基因肿瘤基因变异临床信息数据库》，对检测结果中有临床药物（靶向药物为主）的II类变异提供临床药物信息。若检测结果中没有II类变异，或者II类变异没有相应的临床药物，则不提供相关信息，可忽略此附录。
2. 《迈景基因肿瘤基因变异临床信息数据库》最新更新时间为2019年12月17日。
3. 《迈景基因肿瘤基因变异临床信息数据库》的信息来源于美国食品药品监督管理局（FDA）、美国国家综合癌症网络（NCCN）、欧洲药品管理局（EMA）、欧洲肿瘤医学内科学会（ESMO）以及全球临床试验。
4. 免责声明：在法律范围内，迈景基因对本附录相关或本附录引起的特殊、偶发、间接的损害不承担任何责任。

{% if okr %}

# 样本癌症类型: 非小细胞性肺癌



|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **临床上显著生物标志物** | | | | | |
| **基因组改变** | **FDA** | **NCCN** | **EMA** | **ESMO** | **临床试验** |
| {%tr for row in okr\_sign %} | | | | | |
| {%tr for okr in row.okr %} | | | | | |
| {% vm %}{{ row.mutation }} | {{ okr.FDA }} | {{ okr.NCCN }} | {{ okr.EMA }} | {{ okr.ESMO }} | {{ okr[‘Clinical Trials’] }} |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |

FDA: 美国食品药品监督管理局, NCCN: 美国国家综合癌症网络, EMA: 欧洲药品管理局, ESMO: 欧洲肿瘤医学内科学会. 圆括号中的数字为有证据支持的相应治疗的数目。



# 基因变异相应靶向治疗方案

{% for row in okr\_summary %}

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **{{ row.mutation }}** | | | | | |
| **相应治疗** | **FDA** | **NCCN** | **EMA** | **ESMO** | **临床试验** |
| {%tr for okr in row.okr %} | | | | | |
| {{ okr[‘相应治疗’] }} | {{ okr.FDA }} | {{ okr.NCCN }} | {{ okr.EMA }} | {{ okr.ESMO }} | {{ okr[‘Clinical Trials’] }} |
| {%tr endfor %} | | | | | |

**{% endfor %}**

**\* 可能涉及多个临床试验，显示最高的临床试验阶段(Ⅳ、Ⅲ、Ⅱ/Ⅲ、Ⅰ/Ⅱ、Ⅰ）。**



# 相关疗法详情

{% if okr\_fda %}

**目前来自FDA 靶向药物信息**

{% for row in okr\_fda %}

|  |
| --- |
| **{{ row.mutation }}** |
| **{%tr for okr in row.okr %}** |
| **{{ okr[‘相应治疗’] }}** |
| **癌症类型:** {{ okr[‘癌症类型’] }}  **标签（截至...）:** {{ okr[‘标签（截至...）’] }}  **基因变异分类:** {{ okr[‘基因变异分类’] }}  **其他标准:** {{ okr[‘治疗’] }}  **适应症及用法:**  {{ okr[‘适应症及用法’] }}  **参考文献:**  {{ okr[‘参考文献’] }} |
| {%tr endfor %} |

{% endfor %}

{% endif %}

{% if okr\_nccn %}

**目前来自NCCN 靶向药物信息**

{% for row in okr\_nccn %}

|  |
| --- |
| **{{ row.mutation }}** |
| **{%tr for okr in row.okr %}** |
| **{{ okr[‘相应治疗’] }}** |
| **癌症类型:** {{ okr[‘癌症类型’] }}  **基因变异分类:** {{ okr[‘基因变异分类’] }}  **其他标准:** {{ okr[‘其他标准’] }}  **人群范围（治疗人群）:**  {{ okr[‘人群范围（治疗人群）’] }}  **参考文献:**  {{ okr[‘参考文献’] }} |
| {%tr endfor %} |

{% endfor %}

{% endif %}

**目前来自Clinical Trials 靶向药物信息**

**{% for row in okr\_clincal %}**

|  |  |
| --- | --- |
| **{{ row.mutation }}** | |
| **{%tr for okr in row.okr %}** | |
| **{{ okr[‘NCT ID 编号’] }}**  {{ okr[‘名称’] }}  癌症类型: {{ okr[‘癌症类型’] }}  基因变异分类: {{ okr[‘基因变异分类’] }} | 其他识别信息: {{ okr[‘其他识别信息’] }}  人群范围: {{ okr[‘人群范围’] }}  分期: {{ okr[‘分期’] }}  治疗: {{ okr[‘治疗’] }}  地点: {{ okr[‘地点’] }} |
| {%tr endfor %} | |

{% endfor %}

{% endif %}