

GENETIC TESTING REPORT

肿瘤{{ c.item }}基因检测报告

为更精准的治疗！

**Contents**

**目录**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **检测总览** | 基本信息 | 检测内容 | 结果详情 |  |
| **检测结果** | 1. 综合解读 2. 特殊说明 3. 进一步检测建议 |
| **附录** | 1. 检测方法和局限性 2. 基因列表 3. 迈景{{ c.item }}基因解读 4. 样本基因变异的靶向用药指南 |
|  |  |

**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



**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：** |  | **用药史：** |  | | |  |
| **临床诊断：** | {{ s.diagnosis  }} | **病理诊断：** | {{ s.pathological  }} | | | |
| **送检单位：** | {{ s.hosptial  }} |  |  | |  |  |
| **样本病理号：** |  | **采样方式：** | {{ s['采样方式'] }} | | **采样时间：** | {{ s['取样时间'] }} |
| **样本ID：** | {{ s.req\_mg  }} | **样本类型：** | {{ s.sample\_type  }} | | **收样时间：** | {{ s.recive\_room\_date  }} |
| **样本来源：** | {{ s['样本来源'] }} | **样本肿瘤细胞比例：** | | {{ s.pathology\_info  .cell\_content  }} | | |
| **检测项目：** | 肿瘤{{ 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

{{p c['检测内容'] }}。



## 结果详情

体细胞变异检测结果表：

{% if gene\_card %}

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测的变异类型** | **检测结果** | **丰度** | **临床常用名称** | **临床意义级别** |
| {%tr for row in mutation %} | | | | | |
| **{% vm %}{{ row.gene }}** | **{% vm %}{{ row.m\_type }}** | {%tr for val in row.result %} | | | |
| {{ val.result }} | {{ row.mu\_af }} | {{ row.mu\_name\_usual }} | {{ row.grade }} |
| {%tr endfor %} | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |

{% else %}

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **临床意义级别** | **编号** | **基因** | **突变 类型** | **临床常用 突变名称** | **突变全称** | **突变 丰度** |
| {%tr if mutation %} | | | | | | |
| {%tr for row in mutation %} | | | | | | |
| {{ row.grade }} | {{ loop.index } | {{ row.gene }} | {{ row.mu\_type }} | {{ row.mu\_name\_usual }} | {{ row.mu\_name }} | {{ row.mu\_af }} |
| {%tr endfor %} | | | | | | |
| {%tr else %} | | | | | | |
| 未检测到该样本的体细胞变异 | | | | | | |
| {%tr endif %} | | | | | | |

{% endif %}

注：

1. 基因变异与药物敏感性的证据级别根据ASCO和CAP指南[PMID: 27993330]共分为ABCD四个等级：A级（FDA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）。变异按照临床意义的重要性分为四个等级：Ⅰ类变异（具有A级或B级证据），Ⅱ类变异（具有C级或D级证据），Ⅲ类变异（尚无相关临床证据），IV类变异（已知无临床意义变异，报告未列出）。

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。结果仅供临床参考。

**检测者： 审核者：**



## 综合解读

检测到1个变异：KRAS G12D错义突变。

KRAS G12D错义突变是非小细胞肺癌常见的耐药突变，该突变对肿瘤靶向药物EGFR TKIs耐药(《非小细胞肺癌NCCN指南V7.2019》)，在非小细胞肺癌中对应的III期临床实验靶向治疗方案有Bevacizumab+Chemotherapy，详见《附录：样本基因变异的靶向用药指南》；同时在结直肠癌中该突变对西妥昔单抗(Cetuximab)和帕尼单抗(Panitumumab)耐药(《结直肠癌NCCN指南V2.2019》)。



## 特殊说明

无。

## 进一步检测建议



无。



# 附录A：检测方法和局限性

**检测方法**

{{ c['检测方法'] }}

**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：基因列表

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **项目** | **{{ c.item }}基因列表** | | | | | |
| {%tr for val in gene\_list %} | | | | | | |
| {%tr for row in val.list\_gene%} | | | | | | |
| **{% vm %}{{ val.item }}** | **{{ row.l.gene }}** | {{ row.l.transcript }} | **{{ row.m.gene }}** | {{ row.m.transcript }} | **{{ row.r.gene }}** | {{ row.r.transcript }} |
| {%tr endfor %} | | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | | |

注：报告中分析注释采用的转录本编号为上表中基因名称后面对应的NM开头的编号id（引用Ion Reporter数据库）。

{% if gene\_card %}



# 附录C：迈景{{ c.item }}基因解读

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **基因功能特点** | **基因与肿瘤的关系** | |
| {%tr for row in gene\_card %} | | | | |
| **{{ row['基因'] }}** | **{{ row['基因功能特点'] }}** | | **{{ row['基因与肿瘤的关系'] }}** | |
| {%tr endfor %} | | | | |

{% endif %}

**附录D：样本基因变异的靶向用药指南**

样本基因变异及治疗方案概要

**样本癌症类型：**非小细胞性肺癌

**●在当前癌症类型中 🞅在其他癌症类型中 在当前及其他癌症类型中 ⦸禁忌症 ▲适用及禁忌症 🞭无证据**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因变异** | **CFDA** | **US-FDA** | **US-NCCN** | **EMA** | **ESMO** | **Global**  **Clinical Trials** |
| KRAS G12D mutation | **⦸**(1) | **⦸**(2) | **⦸**(2) | **⦸**(3) | **⦸**(4) | ●(38) |

**CFDA:** 中国食品药品监督管理总局；**US-FDA:** 美国食品药品监督管理局；**US-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；**Global Clinical Trials：**全球临床实验，包括I, I/II, II, II/III, III和IV期的实验。圆括号中的数字为有证据支持的相应治疗方案的统计数目。

基因变异相应的CFDA批准的靶向治疗方案

无相关信息

**●在当前癌症类型中 🞅在其他癌症类型中 在当前及其他癌症类型中 ⦸禁忌症 ▲适用及禁忌症 🞭无证据**

KRAS \*\*\* mutation

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **相应治疗** | **中文名称** | **商品名称** | **备注：药品适应症说明书** |
| **⦸** | Cetuximab | 西妥昔单抗 | 爱必妥 | 西妥昔单抗与伊立替康联合用药治疗表达表皮生长因子受体（EGFR）、经含伊立替康治疗失败后的转移性结直肠癌。  *【信息来源：西妥昔单抗注射液说明书 规格：100mg(20ml)/瓶 进口药品注册证号：S20130004 核准日期：2009-03-25；最新修改日期：2013-07-23】* |