

GENETIC TESTING REPORT

人类化疗药物相关基因SNP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 | 结果报告 |  |
| **检测结果** | 1. 基于本癌种证据预测 2. 基于全癌种证据预测 3. 化疗药物结果相关列表 |
| **附录** | 附录A：检测方法和局限性  附录B：相关证据详情 |
|  |  |

## 基本信息



|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **姓名** | {{ p.name }} | **性别** | {{ p.gender }} | **年龄** | {{ p.age }} |
| **患者ID** | {{ p.ID\_number }} | **家族史** | {{ p.family\_info }} | **用药史** | {{ p.treat\_info }} |
| **住院号** | {{ ap.outpatient\_id }} | **临床诊断** | {{ ap.cancer\_d}} | **病理诊断** | {{ ap.pathological }} |
| **肿瘤样本ID** | {{ rp.mgid }} | **取材部位** | {{ s.mth\_position }} | **采样日期** | {{ s.Tytime }} |
| **样本类型** | {{ s.sample\_type }} | **采样方式** | {{ s.mth }} | **收样日期** | {{ s.receive\_t }} |
| **送检单位：** | {{ s.hosptial }} | **送检科室：** | {{ s.room }} | **送检医生：** | {{ s.doctor }} |

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



## 检测内容

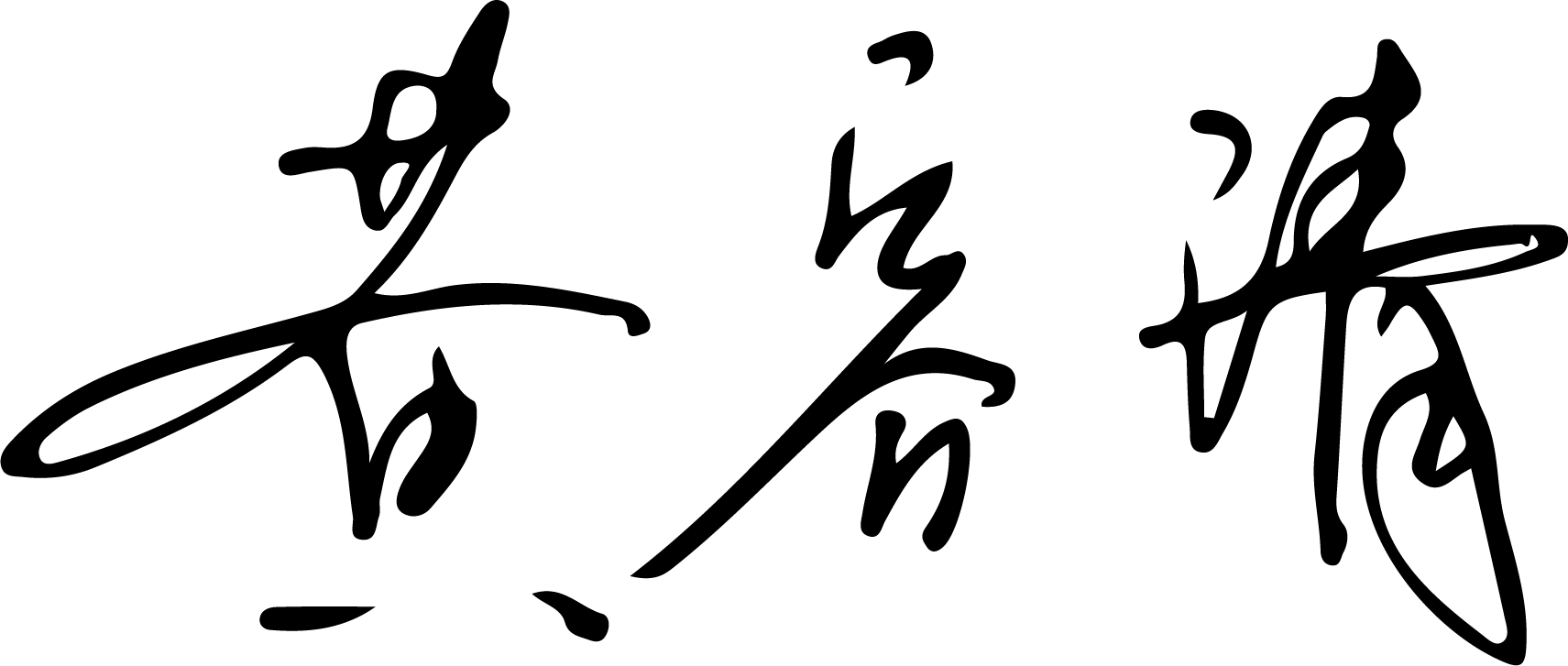
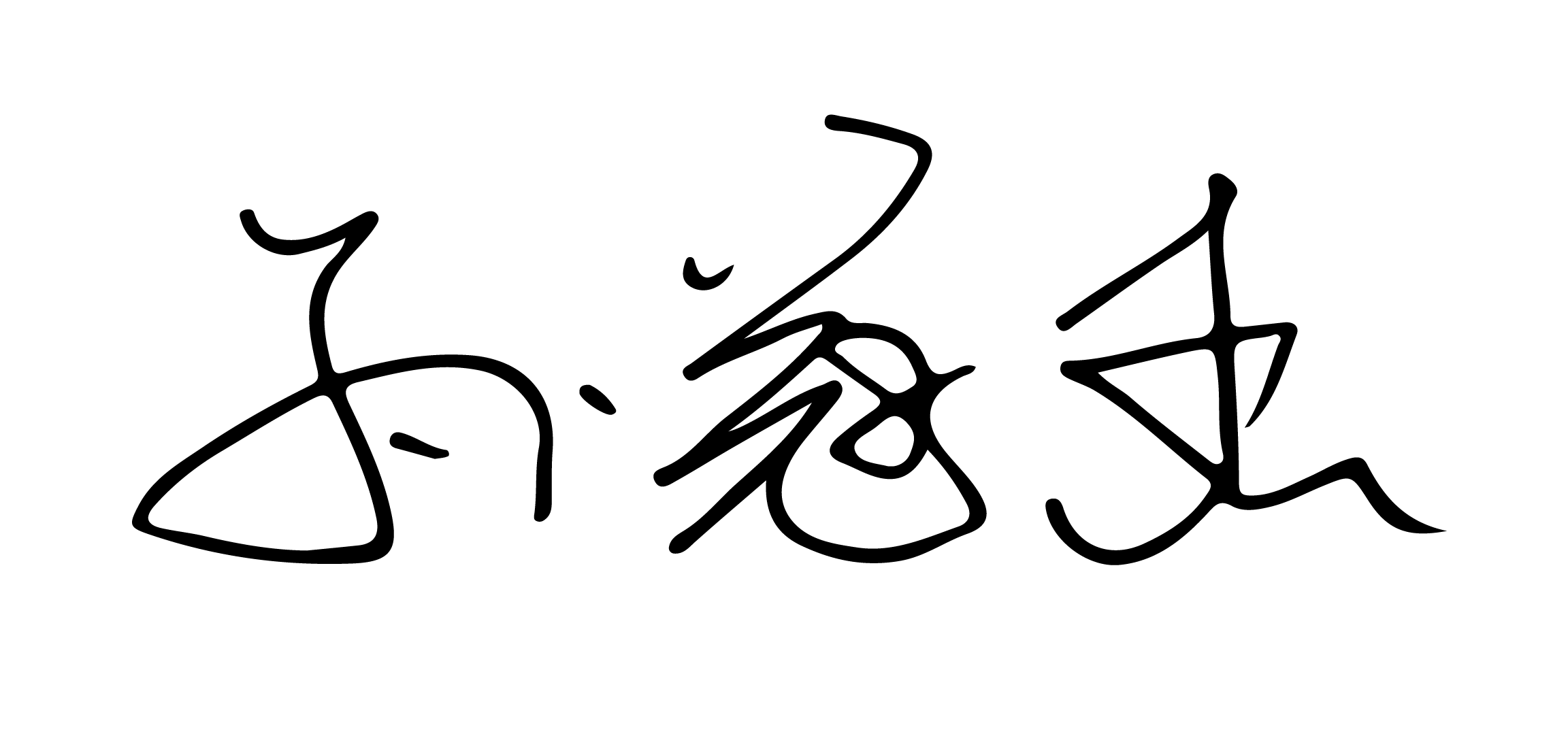
人类化疗药物相关基因SNP检测涉及32个基因，利用利用多重PCR捕获技术和半导体测序技术检测41个位点的核酸序列，对41个肿瘤化疗药物的毒理和药效进行预测。



## 结果报告

| 编号 | Gene | Location | 参考基因 | 检测基因型 |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| {%tr if rs\_list%} | | | | |
| {%tr for row in rs\_list %} | | | | |
| {{ row[0] }} | {{ row[1] }} | {{ row[2] }} | {{ row[3] }} | {{ row[4] }} |
| {%tr endfor %} | | | | |
| {%tr else %} | | | | |
| 未检测到结果 | | | | |
| {%tr endif %} | | | | |

**注：本方法适合检测组织或血液样本DNA的单碱基替换突变和小片段的插入缺失突变，并不检测结构变异和基因拷贝数变异。共检测了41个位点，这些位点与肿瘤化疗药物反应的关系详见《附录：化疗药物有效性和毒副作用风险解析》。**



**检测者： 审核者：**

## 基于本癌种证据预测

| 药物名称 | 药物疗效 | 药物毒副作用 |
| --- | --- | --- |
| {%tr if cancer\_chemo\_list %} | | |
| {%tr for row in cancer\_chemo\_list %} | | |
| {{ row[0] }} | {{ row[1] }} | {{ row[2] }} |
| {%tr endfor %} | | |
| {%tr else %} | | |
| 在本癌症中未找到相关证据 | | |
| {%tr endif %} | | |

注：

1. 根据FDA批文，化疗方案应以不违反临床指南的用药方案前提。
2. 该结果证据仅使用基于本癌种的临床证据或基于泛肿瘤的临床证据。
3. 对于药物疗效的评估：可能较好）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的疗效可能较好。可能较差）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的疗效可能较差。可能适中）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的疗效可能适中。-）由于证据不足或证据冲突较大，无法评估该药物在该癌种中的疗效。
4. 对于药物毒副作用的评估：可能较高）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的毒副作用可能较高。可能较低）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的毒副作用可能较低。可能适中）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的毒副作用可能适中。-）由于证据不足或证据冲突较大，无法评估该药物在该癌种中的毒副作用。

## **基于全癌**种证据预测

| 药物名称 | 药物疗效 | 药物毒副作用 |
| --- | --- | --- |
| {%tr if chemo\_list %} | | |
| {%tr for row in chemo\_list %} | | |
| {{ row[0] }} | {{ row[1] }} | {{ row[2] }} |
| {%tr endfor %} | | |
| {%tr else %} | | |
| 未找到相关证据 | | |
| {%tr endif %} | | |

注：

1. 根据FDA批文，化疗方案应以不违反临床指南的用药方案前提。
2. 该结果证据使用不区分肿瘤类型。
3. 对于药物疗效的评估：可能较好）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的疗效可能较好。可能较差）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的疗效可能较差。可能适中）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的疗效可能适中。-）由于证据不足或证据冲突较大，无法评估该药物在该癌种中的疗效。
4. 对于药物毒副作用的评估：可能较高）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的毒副作用可能较高。可能较低）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的毒副作用可能较低。可能适中）指综合考虑该药物的相关证据，认为该药物在该癌种中的毒副作用可能适中。-）由于证据不足或证据冲突较大，无法评估该药物在该癌种中的毒副作用。

## 化疗药物相关位点结果列表



| 相关药物 | Gene | Location | 疗效/毒副 | 检测结果 | 预测 | 相关肿瘤 | 证据等级 |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| {%tr if snp\_list%} | | | | | | | |
| {%tr for d in snp\_list%} | | | | | | | |
| {%tr for row in snp\_list[d] %} | | | | | | | |
| {{ d }} | {{ row[0] }} | {{ row[1] }} | {{ row[2] }} | {{ row[4] }} | {{ row[5]}} | {{ row[7] }} | {{ row[6]}} |
| {%tr endfor %} | | | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | | | |
| {%tr else %} | | | | | | | |
| 未检测相关结果 | | | | | | | |
| {%tr endif %} | | | | | | | |

## 附录A：检测方法与局限性说明

**检测方法：**

本方法采用多重PCR 捕获技术和Ion PGM进行高通量测序同时检测32个基因（ABCB1，ABCC2，ABCC4，C8orf34，CBR3，CDA，CYP2B6，CYP2D6，DHFR，DPYD，DYNC2H1，ERCC1，FCGR3A，FOLR3，GGH，GSTP1，MTHFR，MTR，SLC19A1，SLC22A16，SOD2，TP53，UGT1A1，UMPS，XPC和XRCC1）中与化疗药物疗效和毒副作用相关的41个单碱基多态性（SNP）位点。目标区域的平均覆盖度不低于200倍，检测灵敏度的下限为5%。

**检测局限性：**

a.根据FDA批文，化疗方案应以不违反临床指南的用药方案前提。

b.基因多态性与化疗药物用药提示的综合解读化疗药物的毒副作用和有效性常对应多个基因多态性位点，该报告根据证据支持等级等信息进行综合解读，化疗药物毒副作用和有效性也会受到一些遗传或临床因素的影响，存在个体差异性。

c.基因多态性与化疗药物用药提示化疗位点解析中，临床注释等级引用自PharmGKB Clinical Annotation Levels of Evidence，1A、1B、2A、2B、3、4 分别代表临床注释等级的证据支持程度依次降低：1A：由临床遗传药理学联盟或遗传药理学指南确认, 或在遗传药理学研究网络及其它主要卫生系统中已有应用；1B：大量证据支持与多药联合有相关性, 且此相关性在不止一项队列研究中具有显著性差异和较强效应量；2A：符合2B 等级的定义, 且只包含已知的重要药物基因, 更有可能具有功能性意义；2B：多项重复性研究中有中等程度证据支持与多药联合具有相关性, 但其中一些研究统计学无显著性或效应量较小；3：单一研究中显示具有显著性, 或已有多项研究, 但缺乏明显证据表明具有相关性；4：证据源自于个案报道、非显著性研究或者体外的分子功能实验研究。基因多态性与化疗药物用药提示的综合解读化疗药物的毒副作用和有效性常对应多个基因多态性位点，该报告根据证据支持等级等信息进行综合解读，化疗药物毒副作用和有效性也会受到一些遗传或临床因素的影响，存在个体差异性。注释信息详情请参考https://www.pharmgkb.org/

d. 本方法适合检测组织或血液样本DNA的单碱基替换突变和小片段的插入缺失突变，并不检测结构变异和基因拷贝数变异。

## 附录B：相关证据详情



| 相关药物 | 基因/位点 | 疗效/毒副 | 相关肿瘤 | 证据等级 | 注释 |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| {%tr if snp\_list %} | | | | | |
| {%tr for d in snp\_list %} | | | | | |
| {%tr for row in snp\_list[d] %} | | | | | |
| {{ d }} | {{ row[0] }}: {{ row[1] }} | {{ row[2] }} | {{ row[7] }} | {{ row[6]}} | {{ row[11] }} |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr else %} | | | | | |
| 未找到相关证据 | | | | | |
| {%tr endif %} | | | | | |