**基因检测报告**

院区：南院

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **姓名** | {{ p.name }} | **病理诊断** | {{ ap.pathological }} | **送检科室** | {{ s.room }} |
| **性别** | {{ p.gender }} | **门诊/住院号** | {{ ap.outpatient\_id }} | **送检医生** | {{ s.doctor }} |
| **年龄** | {{ p.age }} | **标本名称** |  | **标本收到时间** | {{ s.receive\_t }} |

**项目名称：**人化疗相关31基因高通量测序

**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 %} | | |

实验操作： 审核：

生信分析及注释： 审核日期：

**详细检测结果：**

**单一证据结果列表**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测位点** | **参考基因型/检测基因型** | **疗效** | **证据等级** |
| {%tr if snp\_list %} | | | | |
| {%tr for d in snp\_list%} | | | | |
| {%tr for row in snp\_list[d] %} | | | | |
| {%tr if row[2] == ‘药效’%} | | | | |
| {%tr if row[13] == ‘是’%} | | | | |
| {{ row[0] }} | {{ row[1] }} | {{ row[3]}}/{{ row[4] }} | {{ d }}（{{ row[5] }}） | {{ row[6]}} |
| {%tr endif %} | | | | |
| {%tr endif %} | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | |
| {%tr else %} | | | | |
| 未检测相关结果 | | | | |
| {%tr endif %} | | | | |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **检测位点** | **参考基因型/检测基因型** | **毒副作用** | **证据等级** |
| {%tr if snp\_list %} | | | | |
| {%tr for d in snp\_list%} | | | | |
| {%tr for row in snp\_list[d] %} | | | | |
| {%tr if row[2] == ‘毒理’%} | | | | |
| {%tr if row[13] == ‘是’%} | | | | |
| {{ row[0] }} | {{ row[1] }} | {{ row[3]}}/{{ row[4] }} | {{ d }}（{{ row[5] }}） | {{ row[6]}} |
| {%tr endif %} | | | | |
| {%tr endif %} | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | |
| {%tr else %} | | | | |
| 未检测相关结果 | | | | |
| {%tr endif %} | | | | |

**结果解释：**

1. 检测报告仅供临床参考，具体治疗方案请咨询临床医生。
2. 本次实验检测了31个基因中40个与肿瘤化疗药物反应相关的基因位点，其中基于本癌种相关证据 且与药物有效性及毒副作用可能有关的位点的结果见检测结果部分。
3. 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。
4. 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。
5. 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。
6. 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。
7. 药物有效性及不良反应判读依据请查阅“附件一、附件二”。
8. 基因多形态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，具体用药指导请咨询您的主诊医生。
9. 基因多态性与化疗药物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，或遗传药理学研究网络及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，且此相关性在不只一项研究中具有显著性差异和较强应量；

2A：符合2B等级定义，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：多项重复性研究有中等程度证据支持与多药联合有相关性，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。

**检测内容：**

利用二代测序（NGS）技术检测31个基因中与化疗用药物疗效和毒副作用相关的40个单核苷酸多态性（SNP）位点，相关位点的基因型如下表所示：

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **编号** | **基因** | **检测位点** | **基因组位置(hg19)** | **参考基因型(野生型)** | **检测基因型** | **是否检出突变** |
| {%tr if rs\_list%} | | | | | | |
| {%tr for row in rs\_list %} | | | | | | |
| {{ row[0] }} | {{ row[1] }} | {{ row[2] }} | {{ row[5] }} | {{ row[3] }} | {{ row[4] }} | {{ row[6] }} |
| {%tr endfor %} | | | | | | |
| {%tr else %} | | | | | | |
| 未检测到结果 | | | | | | |
| {%tr endif %} | | | | | | |

## 附录：检测结果及证据详情

### 附表一：化疗药物相关位点检测结果详情

| **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 %} | | | | | | | |

**附表二：相关证据详情**

**药物疗效相关证据详情**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **相关药物** | **基因/位点** | **疗效** | **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] %} | | | | | |
| {%tr if row[2] == ‘药效’%} | | | | | |
| {{ d }} | {{ row[0] }}: {{ row[1] }} | {{ row[2] }} | {{ row[7] }} | {{ row[6]}} | {{ row[11] }} |
| {%tr endif %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr else %} | | | | | |
| 未找到相关证据 | | | | | |
| {%tr endif %} | | | | | |

**药物毒副作用相关证据详情**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **相关药物** | **基因/位点** | **疗效** | **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] %} | | | | | |
| {%tr if row[2] == ‘毒理’%} | | | | | |
| {{ d }} | {{ row[0] }}: {{ row[1] }} | {{ row[2] }} | {{ row[7] }} | {{ row[6]}} | {{ row[11] }} |
| {%tr endif %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr else %} | | | | | |
| 未找到相关证据 | | | | | |
| {%tr endif %} | | | | | |

### 附件三：检测方法及局限性

1. **检测方法：**

本方法采用多重PCR 捕获技术和Illumina进行高通量测序同时检测31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，，XRCC1，NQO1，SLC28A3，MTRR，，CYP19A1，FCGR2A 和 EGF）中与化疗药物疗效和毒副作用相关的40个单碱基多态性（SNP）位点。目标区域的平均覆盖度不低于1000倍，检测灵敏度的下限为1%。

1. **检测局限性：**

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。