**基因检测报告**

## 基本信息

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 姓名: | {{p.name}} | 性别: | {{p.gender}} | 年龄: | {{p.age}} |
| 病理号: | {{s.pnumber}} | 送检科室: | {{ap.room}} | 住院号: | {{ap.outpatient\_id}} |
| 病理诊断： | {{ap.pathological}} | 样本类型: | {{s.sample\_type}} | 肿瘤细胞比例: | {{cell\_content}} |
| 检测项目: | 肿瘤{{c.item}}基因 | 检测方法： | 高通量测序 | 申请日期: | {{ gettime}} |

## 1.检测内容与结果概览

{{ c['检测内容前言'] }}

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **临床意义级别** | **基因** | **外显子** | **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.exon\_n}} | {% 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/正常细胞拷贝数的值，例如ERBB2的4倍扩增即8x/2x。

## 2. 特殊说明与进一步检测建议

无。

检测者： 报告审核者： 报告日期：

## 3. 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**

{{ 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：基因检测范围

| **基因** | **转录本** | **检测内容** | **变异检测覆盖范围（外显子）** |
| --- | --- | --- | --- |
| {%tr for row in transcript %} | | | |
| **{{ row .基因 }}** | {{ row.转录本 }} | {{ row.检测的变异类型 }} | {{ row[‘变异检测覆盖范围（外显子）’] }} |
| {%tr endfor %} | | | |

{% if gene\_card %}

## 附录C：10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信息

样本基因变异的靶向用药信息版本 V4.7

附录说明：

1. 本附录基于《Ion Torrent™ Oncomine™ Reporter》，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. 《Ion Torrent™ Oncomine™ Reporter》最新更新时间为2020年07月01日。
3. 《Ion Torrent™ Oncomine™ Reporter》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。

{% if okr %}

**样本癌症类型: {{ ap.cancer }}**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **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[‘临床试验’] }} |
| {%tr endfor %} | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | |

注：

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。

无证据：该变异没有在任何肿瘤中有药物被相关机构批准、被权威指南推荐或有相关临床试验在进行中。

在当前癌症类型中：该变异在当前癌症中有药物被相关机构批准、被权威指南推荐或有相关临床试验在进行中。

在其他癌症类型中：该变异在其他癌症中有药物被相关机构批准、被权威指南推荐或有相关临床试验在进行中。

在当前及其他癌症类型中：该变异在当前以及其他癌症中被相关机构批准、被权威指南推荐或有相关临床试验在进行中。

禁忌症：有相关证据认为该变异在当前癌症中指示不适合某些药物。

适用及禁忌症：有相关证据认为该变异在当前癌症中指示不适合某些药物，同时指示适合某些其他药物。

**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[‘临床试验’] }}({{ okr[‘分期\*’] }}) |
| {%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）。**

{% endif %}