

# 检测报告

送检医院：华西温江分院

病理诊断：肺腺癌

病理编号：

姓 名：蒋秀英

性 别：女

年 龄：53 岁

样本编号：1605552

样本类型：全血

样本数量：1 管

接收日期：2016-05-19


报告日期：2016-06-02


## 检测内容

### ✧ 肺癌 10 个基因（高深度）检测：

1. 检测范围：肺癌药物相关 10 个基因全外显子及个别内含子区

ALK	BRAF	EGFR	ERBB2	KRAS
MET	NRAS	PIK3CA	RET	ROS1

 融合突变+点突变+插入缺失突变

 点突变+插入缺失突变

2. DNA 抽提方法：AmoyDx Blood DNA Kit；AmoyDx Serum /Plasma Cell-free DNA Kit
3. 检测方法：新一代高通量测序技术（NGS）
4. 检测平台：Nextseq500

## 检测结果

---

- 1、本次实验在送检的标本中未检测到具有临床药物相关指导意义的突变：
  - a) 本次实验未检测到送检标本在目标区域范围内含有癌症相关体细胞突变；
  - b) 本次实验检测到送检标本含有 3 个生殖突变（具体见附表一），但未发现明确有临床用药指导意义的突变。

## 补充说明

---

- 1、本实验仅针对本次送检标本，对所列肺癌相关 10 个基因区域的突变信息进行检测，对于其他基因区域可能存在的突变信息不在本次检测范围之内。
- 2、本实验检测结果的解释仅基于目前临床实验的进展及研究水平，具体以临床医生意见为准。

检测人：

复核人：

日 期：

日 期：

---

**注：本报告仅针对本次送检标本，如果对结果有疑义，请在收到结果后 3 个工作日内与我们联系，谢谢合作！**

## 样本质控

### DNA 质控

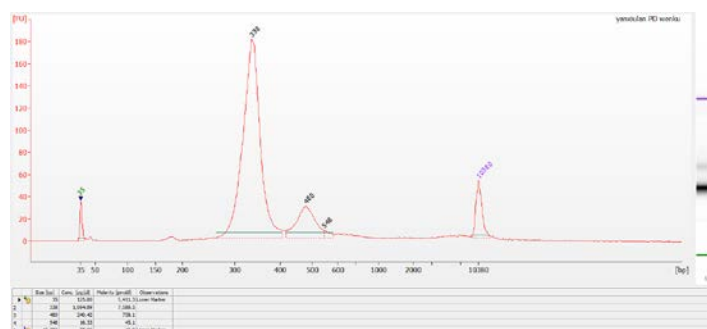
样本编号	样本类型	DNA 浓度	DNA 质量
1605552P	血浆	0.337ng/ul	合格
1605552W	白细胞	90ng/ul	合格

### 文库质控

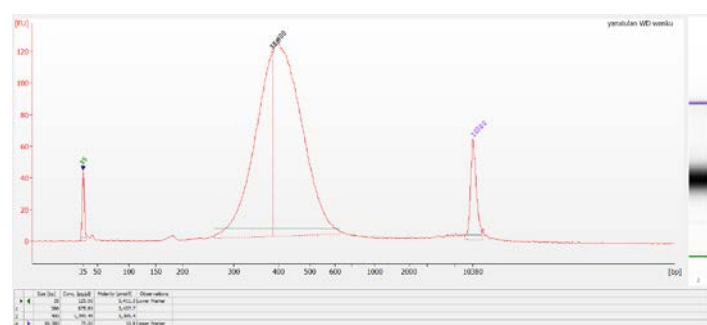
样本编号	样本类型	文库浓度	文库质量
1605552P	血浆	78ng/ul	合格
1605552W	白细胞	81ng/ul	合格

### 文库 2100 质控图

1605552P



1605552W



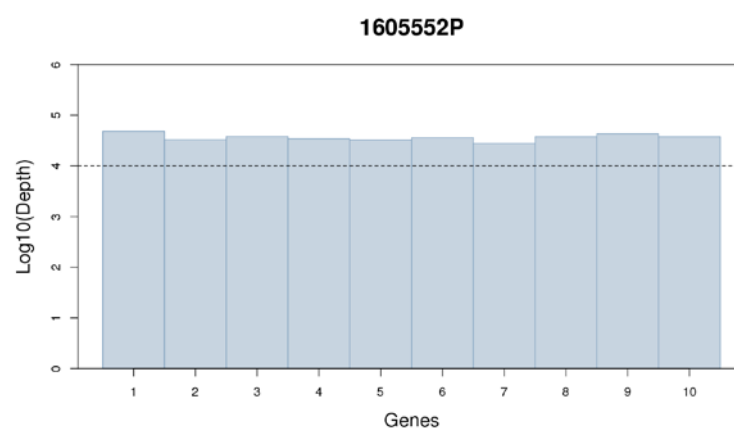
## NGS 数据质控

### 数据统计

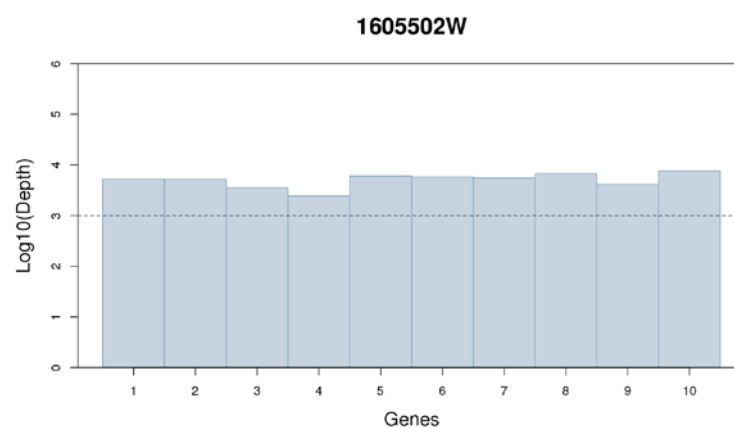
样本名	1605552P		1605552W	
	统计结果	数据质控	统计结果	数据质控
数据量	1.01G	合格	44.69M	合格
比对率	99.73%	合格	99.68%	合格
Q20	88.69%	合格	87.14%	合格
覆盖度	100%	合格	100%	合格
均一性	99.84%	合格	93.47%	合格
平均深度	39812.46	合格	1717.14	合格

### 深度分布图

1605552P



1605552W





厦门艾德医学检验所  
肿瘤分子检测专家

附表一

基因名称	突变比例	突变类型	突变信息	COSMIC	snp138	1000G	临床意义
RET	99.89%	同义突变	NM_020975:exon7:c.1296A>G:p.A432A	NA	rs1800860	22.48%	不致病
MET	49.47%	同义突变	NM_000245:exon20:c.3858C>Tp.D1286D	COSM150377	rs41736	35.22%	不致病
EGFR	100.00%	同义突变	NM_005228:exon23:c.2709T>C:p.T903T	NA	rs1140475	8.33%	不致病

## 10 个癌症相关基因热点突变检测

### 背景知识

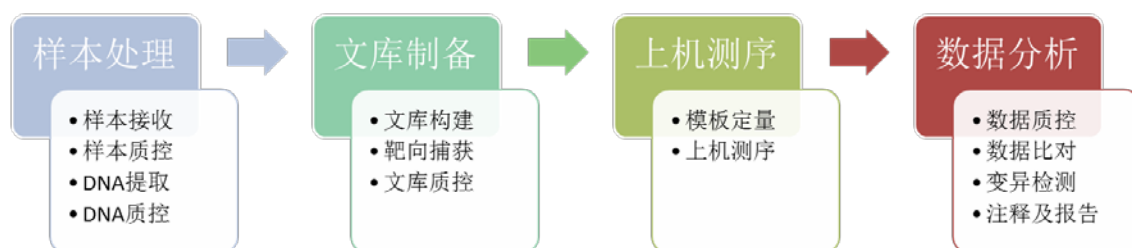
癌症的发生与多个基因多种信号通路的调控有关,目前癌症病人突变位点检测仅局限于少量突变位点的检测,有相当部分病人因为没能及时检测出相关突变而错失最佳治疗方案,延误治疗时机。因此,获取更全面的突变信息对癌症病人的个体化治疗具有重要意义。在过去 10 年里,肿瘤的靶向治疗发展迅速,多种靶向药物上市,还有一些有潜在临床应用可能靶向药物正处于临床 III 期或 II 期研究。在实体瘤的靶向治疗中,肺癌的靶向治疗发展最快,上市的靶向药物最多,许多病人从中获益。但这些靶向药物只能用于特定人群,用于那些带有确定基因改变的患者,不同靶向药物的获益人群不同。

一次性获取和肺癌相关的所有基因信息,对可能和肺癌诊断和靶向治疗相关突变进行全面快速的分析,有助于癌症发病机理、耐药性研究、新的药物靶点的发现及不同人群之间发病的差异化分析,使癌症的控制和干预更具有针对性。新一代高通量测序技术可一次检测大量基因信息,使单个位点的检测成本大幅降低,为癌症的个体化诊疗提供了更优的技术平台。

### 项目介绍

本检测项目由厦门艾德生物技术研究中心有限公司及国内外相关临床知名专家联合打造,精心挑选 10 个肺癌靶向治疗相关基因,包括目前全部已上市及处于临床有望 3 年内上市的肺癌靶向药物相关基因,广泛覆盖 *EGFR*、*KRAS* 及 *BRAF* 等基因,可通过一次检测,完成对所选区域中所有靶向治疗相关突变的分析。检测平台为 Illumina 公司的新一代高通量测序仪:NextSeq500 测序平台,所检测突变的类型主要包括:单核苷酸多态性变异及插入、缺失及其他结构变异等。

## 检测流程



## 送检要求

标本类型	FFPE 样本 (癌细胞大于 30%)	石蜡包埋组织	新鲜穿刺组织	外周血
<b>标本量</b>	大标本：5~10 片 小标本：10~20 片	肿瘤组织含量大于 20mg	至少 2 条	10ml
<b>采集要求</b>	未染色； 采集时间不超过 3 个月	采集时间不超过 3 个月	穿刺后应立即 放入组织保护液 中低温保存	艾德常温 EDTA 抗凝采血管
<b>保存条件</b>	常温	常温	低温	常温
<b>运输条件</b>	常温	常温	低温	常温

## 样本说明：

- 1、本项目同时适用于手术标本、穿刺标本和液体活检标本，但基于目前的研究报道，液体活检标本中含有的肿瘤细胞量较其他组织标本少，因此，在临床应用中可优选组织标本；如果为液体活检标本，需选择超高深度测序。
- 2、目前靶向治疗相关基因发生的突变为体细胞突变，是在肿瘤的发生发展过程中产生的，对肿瘤的治疗和诊断意义与生殖遗传性突变有所不同，因此，为提高检测的精准度，参与本项目的检测需同时提供一份正常标本（癌旁组织或外周血）作为对照，用以消除遗传突变的干扰。
- 3、每种样本所需的量及保存运输条件请参照上面表格。

## 10 个基因及相关检测意义

基因	相关癌症	相关药物
<i>ALK</i>	非小细胞肺癌	克唑替尼
<i>BRAF</i>	非小细胞肺癌、结直肠癌、黑色素瘤、甲状腺癌	吉非替尼、厄洛替尼、埃克替尼、Vemurafenib、FOLFIRI
<i>EGFR</i>	非小细胞肺癌	吉非替尼、厄洛替尼、埃克替尼
<i>ERBB2</i>	非小细胞肺癌	拉帕替尼、帕妥珠单抗、曲妥珠单抗
<i>KRAS</i>	非小细胞肺癌、结直肠癌	吉非替尼、厄洛替尼、埃克替尼、西妥昔单抗、帕尼单抗
<i>MET</i>	实体瘤	Ficlatuzumab、Rilotumumab、Tivantinib、Cabozantinib
<i>NRAS</i>	结直肠癌	西妥昔单抗、帕尼单抗
<i>PIK3CA</i>	非小细胞肺癌、结直肠癌、乳腺癌	Vismodegib、erismodegib
<i>RET</i>	内分泌腺瘤、甲状腺癌、非小细胞肺癌	潜在诊断、治疗靶点
<i>ROS1</i>	非小细胞肺癌	克唑替尼