



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:
Договор:

ПАЦИЕНТ: **Фамилия:**
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:
Документ:
Адрес:

Образец №:

Вид материала: Образец ткани

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутаций гена c-KIT в тканях опухолей

Метод и оборудование: Диагностическое секвенирование

Результат

Обнаружена мутация:
G12T

Мутаций гена c-KIT (экзоны 9, 11, 13, 17) обнаружено не было

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



/И.И. Скибо/



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.

Код в реестре внешнего контроля качества:

EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ПАЦИЕНТ:

МЕСТО ЗАБОРА:

ЗАКАЗЧИК:

ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

Комментарий лаборатории:

Аберрации в гене с-KIT имеют различную чувствительность к KIT-ингибитору иматинибу. При наличии чувствительной к терапии мутации в гене с-KIT рекомендовано назначение иматиниба у пациентов с меланомой кожи нерезектабельной III стадии и IV стадии, а также у пациентов с гастроинтестинальными стромальными опухолями (при нерезектабельных опухолях, рецидиве или метастатическом заболевании) (NCCN, 2020).

Меланома: Мутации в 11 и 13 экзонах (W557, V559, L576P, K642E) имеют наибольшую чувствительность к данной группе ингибиторов. Мутации в 17 экзоне, например, D816H, имеют либо минимальный ответ к данной терапии, либо отсутствие чувствительности к KIT-ингибиторам (NCCN, 2020).

Гастроинтестинальные стромальные опухоли: Наличие делеций в 11 экзоне, затрагивающих кодоны 557/558, ассоциировано с неблагоприятным прогнозом при поражении желудка вне зависимости от стратификации риска прогрессирования. Дупликации и точечные мутации в 11 экзоне ассоциированы с благоприятным прогнозом.

Наибольшая эффективность применения иматиниба при метастатических опухолях была показана при наличии мутаций в 11 экзоне, наименьшая - при мутациях в 9 экзоне. У пациентов с мутациями в 13 и 17 экзонах гена KIT отмечается отсутствие ответа на терапию KIT-ингибитора. Первичные мутации в экзоне 13 и 17 встречаются редко. В то же время, в иматинибрезистентных опухолях они наблюдаются часто как вторичные мутации (NCCN, 2020).