



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:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Solo ABC: Анализ данных о генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, ATM		

Метод и оборудование: Генотипирование на ДНК-микрочипах (технология illumina)

Результат

Выполнено.
Отдельный бланк.

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

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/



Отчет о результатах генетического теста Solo ABC



Solo ABC

Отчет о молекулярно-генетическом исследовании

Дата рождения

Пол Женский

Дата забора образца

Дата исследования

Источник биоматериала Кровь

Диагноз при обращении:
Рак правой молочной железы

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Целью проводимого исследования является анализ биомаркеров, ассоциированных с потенциальной эффективностью терапии рака молочной железы.

В рамках исследования проанализирована кодирующая последовательность генов ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2 методом высокопроизводительного секвенирования (если не оговорено иное, см. раздел "Результаты секвенирования"). Интерпретация найденных генетических вариантов и биомаркеров выполняется на основании собственной базы знаний, включающей международные клинические руководства, а также результаты клинических и научных исследований.

Отчет предназначен для использования специалистами в области клинической онкологии.

Диагноз: рак молочной железы

Дата забора образца:

ПОТЕНЦИАЛЬНО ЭФФЕКТИВНЫЕ ПРЕПАРАТЫ

Лекарство	Биомаркер	Уровень доказательности
-	Биомаркеры не выявлены	-

ПОТЕНЦИАЛЬНО НЕЭФФЕКТИВНЫЕ ПРЕПАРАТЫ

Лекарство	Биомаркер	Уровень доказательности
-	Биомаркеры не выявлены	-

РЕЛЕВАНТНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Биомаркеры для включения в клинические исследования молекулярно-направленной терапии не обнаружены

Диагноз: рак молочной железы

Дата забора образца:

РЕЗУЛЬТАТЫ ЛАБОРАТОРНЫХ ТЕСТОВ

Предиктивные биомаркеры, характерные для исследуемой нозологии

Биомаркер (Тип изменения)	Результат	Метод
ATM (ген. варианты)	отрицательный	NGS
BRCA1 (ген. варианты)	отрицательный	NGS
BRCA2 (ген. варианты)	отрицательный	NGS
CHEK2 (ген. варианты)	отрицательный	NGS

-
- Введение 1
 - Результаты секвенирования 2-4
 - Список литературы..... 5

Диагноз: рак молочной железы

Дата забора образца:

Исследование проведено с целью обеспечить доступ к консолидированной информации о потенциальной эффективности таргетной терапии на основании клинико-патологических характеристик объекта исследования. Для этого было проведено высокопроизводительное секвенирование (NGS), с целью поиска точечных мутаций, небольших делеций/вставок, а также изменения копиности генов.

NGS является исключительно научно-исследовательским методом, обеспечивающим полное молекулярно-генетическое профилирование опухоли. Услуга исследования предоставляется "как есть" ("as is"). Объем исследования, выводы и список приведенных препаратов определяются набором использованных методов и не может считаться исчерпывающим. Выводы о потенциальной эффективности препаратов сделаны исключительно на основании опубликованных данных в соответствии с принципами доказательной медицины. Источником таких данных могут служить результаты рандомизированных контролируемых клинических исследований, систематические обзоры литературы, клинические руководства и др.

Информация, представленная в данном отчете, не гарантирует того, что тот или иной лекарственный препарат будет достоверно эффективен при лечении конкретного заболевания у данного пациента. Равно как и данные о потенциальной неэффективности с абсолютной достоверностью не свидетельствуют о том, что препарат не принесет никакой клинической пользы. Информация, представленная в настоящем отчете, должна рассматриваться исключительно в совокупности с клиническими данными каждого конкретного пациента (сведений анамнеза, наследственности, объективного статуса, данных инструментально-диагностических методов обследования, клиническими рекомендациями профессиональных сообществ), прежде чем лечащий врач примет решение о назначении той или иной терапии.

В соответствии с практикой молекулярного профилирования Мемориального онкологического центра им. Слоана-Кеттеринга (Chakravarty et al., 2017) каждому выводу присвоен уровень доказательности в зависимости от типа источника данных и возможного клинического приложения:

- 1 Биомаркеры чувствительности к зарегистрированной для данной нозологии терапии, соответствующие критериям ее назначения
- 2 Биомаркеры чувствительности к зарегистрированной для данной нозологии терапии, соответствующие рекомендациям лечения
- 3А Результаты клинических (или прочих проспективных/ретроспективных) исследований при данной нозологии свидетельствуют о корреляции биомаркера и ответа на терапию
- 3В Результаты клинических (или прочих проспективных/ретроспективных) исследований при другой нозологии свидетельствуют о корреляции биомаркера и ответа на терапию
- 4 Результаты доклинических (или прочих биологических) исследований свидетельствуют о корреляции биомаркера и ответа на терапию, однако, существенные клинические результаты эффективности (или неэффективности) терапии не описаны
- R1 Биомаркеры резистентности к зарегистрированной для данной нозологии терапии, соответствующие критериям ее назначения или рекомендациям лечения
- R2 Результаты клинических (или прочих проспективных/ретроспективных) исследований свидетельствуют о корреляции данного биомаркера с резистентностью к терапии.

В тексте использована общепринятая терминология и сокращения, в том числе:

ДИ (CI, confidence interval) - доверительный интервал

ОР (HR, hazard ratio) - отношение рисков

ВБП (PFS, progression-free survival) - выживаемость без прогрессирования

ОВ (OS, overall survival) - общая выживаемость

БРВ (DFS, disease-free survival) - безрецидивная выживаемость

ЧОО (ORR, objective response rate) - частота объективного ответа

Диагноз: рак молочной железы

Дата забора образца:

Секвенирование нового поколения (NGS) было проведено с целью определения точечных генетических вариантов, малых вставок и делеций (indel), а также протяженных амплификаций и делеций. Картирование найденных вариантов было проведено на основании геномной сборки GRCh37. Анализ проводился с помощью набора реагентов AmpliSeq ABC на платформе Ion Torrent S5. Набор реагентов обеспечивает полное покрытие кодирующей части генов BRCA1 и BRCA2, а также сайтов сплайсинга, обеспечивая 100% диагностическую чувствительность в отношении клинически-значимых генетических вариантов BRCA1 и BRCA2 (Ivanov et al., 2019). В отношении клинически-значимых генетических вариантов ATM и CHEK2 набор реагентов обеспечивает диагностическую чувствительность не менее 95%.

В разделе приводятся все обнаруженные генетические варианты вне зависимости от доли альтернативного аллеля. Среднее значение предела обнаружения составляет 2% доли альтернативного аллеля. Для низкопредставленных генетических вариантов отдельно указывается причина в случае отсутствия рекомендаций терапии. Также в результатах секвенирования приводятся наследственные генетические варианты, потенциально ассоциированные с развитием наследственных онкологических синдромов. Детектирование амплификаций и делеций может проводиться как для региона хромосомы (совокупности генов), так и для отдельного гена и отдельного региона гена. Ген считается амплифицированным в случае 3-кратного и более увеличения значений его покрытия по сравнению с референсными значениями для данного гена. Делеция определяется как гомозиготная, если ген не обнаруживается (с поправкой на содержание опухолевых клеток в образце).

СПИСОК ПРОАНАЛИЗИРОВАННЫХ ГЕНОВ

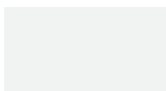
ATM

BRCA1

BRCA2

CHEK2

УСЛОВНЫЕ ОБОЗНАЧЕНИЯ



клинически значимых мутаций не обнаружено



обнаружена клинически значимая мутация с уровнем доказательности 3, 4, R2 или R3, либо мутация, являющаяся критерием включения в клиническое исследование, либо известный онкогенный вариант



обнаружена клинически значимая мутация с уровнем доказательности 1, 2 или R1

ОТЧЕТ О КАЧЕСТВЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Средняя кратность покрытия областей: 2583x

Доля целевых областей с кратностью покрытия более x20: 100%

Количество целевых областей с кратностью покрытия менее x20: 0 (из 409)

Клинически значимые области ("горячие точки") с кратностью покрытия менее x20: Отсутствуют

Диагноз: рак молочной железы

Дата забора образца:

В данном разделе приводятся все обнаруженные соматические варианты. Также в случае обнаружения могут быть приведены варианты, ассоциированные с наследственными онкологическими синдромами. Вначале в алфавитном порядке приведены клинически значимые варианты, для которых даны описания. Далее в алфавитном порядке приведены варианты с неизвестной клинической значимостью.

КЛИНИЧЕСКИ ЗНАЧИМЫЕ ВАРИАНТЫ

Однонуклеотидные варианты и вставки/делеции (SNV, indel)

Ген (экзон)	Вариант	Кратность покрытия	Доля мутантного аллеля
-------------	---------	--------------------	------------------------

Не выявлено

Варианты числа копий (CNV)

Ген (экзон)	Вариант	Кратность покрытия	Изменение копийности
-------------	---------	--------------------	----------------------

Не выявлено

Диагноз: рак молочной железы

Дата забора образца:

ВАРИАНТЫ С НЕИЗВЕСТНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ЗНАЧИМОСТЬЮ

Однонуклеотидные варианты и вставки/делеции (SNV, indel)

Ген (экзон)	Вариант	Кратность покрытия	Доля мутантного аллеля
-------------	---------	--------------------	------------------------

Не выявлено

Варианты числа копий (CNV)

Ген (экзон)	Вариант	Кратность покрытия	Изменение копийности
-------------	---------	--------------------	----------------------

Не выявлено

Chakravarty, D., Gao, J., Phillips, S., Kundra, R., Zhang, H., Wang, J., ... Schultz, N. (2017). OncoKB: A Precision Oncology Knowledge Base. *JCO Precision Oncology*, (1), 1–16. doi:10.1200/po.17.00011

Ivanov, M., Ivanov, M., Kasianov, A., Rozhavskaia, E., Musienko, S., Baranova, A., & Mileyko, V. (2019). Novel bioinformatics quality control metric for next-generation sequencing experiments in the clinical context. *Nucleic Acids Research*, 47(21), e135–e135. doi:10.1093/nar/gkz775