

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам молекулярно-генетического исследования:

Панель «Рак щитовидной железы»: мутации *KRAS*, *NRAS*, *HRAS*, *TERT*, *BRAF*, транслокация *RET/PTC*, транслокация *PAX8/PPARG*

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Вид биоматериала:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результат исследования:

Название исследования	Результат исследования
Патогенные аберрации C228T и C250T в промоторном регионе гена <i>TERT</i>	Не обнаружено
Мутации V600E в гене <i>BRAF</i>	Не обнаружено
Патогенные аберрации в кодонах 12, 13, 61 гена <i>KRAS</i> , в кодоне 12, 13, 61 гена <i>NRAS</i> , в кодонах 12, 13, 61 гена <i>HRAS</i>	Не обнаружено
Патогенные транслокации <i>RET/PTC1</i> и <i>RET/PTC3</i>	Не обнаружено
Патогенная транслокация <i>PAX/PPARG</i> γ	Не обнаружено

Заключение: Патогенных изменений не обнаружено.

Меланома: Распространенность мутаций в гене *BRAF* у пациентов с меланомой кожи составляет около 40-60%. При этом мутация V600E составляет 90% всех случаев *BRAF*-положительных меланом (NCCN, 2021). Определение мутации V600E в гене *BRAF* рекомендовано всем пациентам с меланомой кожи резектабельной и нерезектабельной III стадии и IV стадии (NCCN, 2021). *BRAF*-тестирование рекомендовано для определения возможности применения таргетной терапии *BRAF*/MEK-ингибиторами

(дабрафениб+траметиниб, вемурафениб+кобиметиниб) (RUSSCO, 2020).

Колоректальный рак: Мутация V600E в гене BRAF встречается при 5-9% всех случаев колоректального рака (KPP)(NCCN, 2021). Рекомендовано определение мутации BRAF V600E для возможности назначения ингибитора BRAF у пациентов с метастатическим колоректальным раком. В соответствии с RUSSCO определение мутации V600E в гене BRAF также рекомендовано для определения возможности применения анти-EGFR антител, таких как цетуксимаб и панитумумаб, у пациентов с метастатическим KPP. Отсутствие мутации BRAF V600E в сочетании с наличием дикого типа генов KRAS и NRAS является показанием для использования стандартных режимов химиотерапии в сочетании с анти-EGFR антителами (RUSSCO, 2020; ESMO, 2020). BRAF-отрицательные пациенты имеют значительно выше показатели общей выживаемости и более благоприятные клинико- морфологические характеристики опухоли в сравнении с пациентами с наличием мутации BRAF V600E (NCCN, 2021).

Немелкоклеточный рак легкого: V600E является наиболее частой мутацией в гене BRAF и встречается приблизительно у 2% пациентов с аденокарциномой легкого (ESMO, 2020). В соответствии с RUSSCO рекомендовано проведение тестирования для определения возможности назначения тирозинкиназных ингибиторов BRAF (RUSSCO, 2020). Отсутствие мутаций в гене BRAF увеличивает вероятность обнаружения других чувствительных к таргетной терапии aberrаций в генах EGFR, ALK, ROS1, MET у пациентов с немелкоклеточным раком легкого, так как альтерации в перечисленных генах обычно не перекрываются (NCCN, 2021).

Рак щитовидной железы: Распространенность мутации V600E в гене BRAF при папиллярной карциноме составляет 40-50%, при низкодифференцированной карциноме- 20-40%, при анапластической карциноме 30-40%. Рекомендовано всем пациентам с подозрением на рак щитовидной железы (категория Bethesda III-V) для диагностики злокачественного процесса. Отсутствие мутации V600E в гене BRAF не исключает наличия в образце злокачественного процесса. Определение мутации BRAF V600E рекомендовано всем пациентам с высокодифференцированным раком щитовидной железы для послеоперационной стратификации риска рецидива для определения тактики ведения пациентов.

Определение мутации V600E не является диагностическим тестом. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онколога.

Отсутствие мутаций в генах семейства RAS (KRAS, NRAS, HRAS) не исключает наличие в образце злокачественности процесса. Распространенность мутаций в генах семейства RAS при фолликулярном варианте папиллярной карциномы составляет 30-45%, при фолликулярной карциноме- ~45%, при анапластической карциноме 10-20%. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онколога. Отсутствие перестройки не исключает наличия в образце злокачественного процесса.

Распространенность транслокаций RET/PTC1 и RET/PTC3 при папиллярной карциноме составляет ~20%. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онколога. Отсутствие перестройки не исключает наличие в образце злокачественности процесса.

Распространенность транслокации PAX8/PPARG при фолликулярной карциноме составляет 30-35%. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онколога.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Врач-генетик