



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам молекулярно-генетического исследования (РНК-секвенирование опухоли «Onco-fusion»)

Номер заказа:

Пациент:

Пол:

Дата рождения:

Вид материала: парафиновый блок

Дата забора:

Дата поступления:

Дата готовности:

Диагноз:

Мутации, обнаруженные в ткани опухоли

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Транскрипт	Покрытие
chr12:25398285CA/AG	KRAS	c.33_34delinsCT	p.Gly12Cys	64%	NM_004985.5	7502

**Доля мутантного аллеля в образце*

Обнаружена мутация в гене KRAS (p.Gly12Cys, G12C).

Доступные таргетные препараты:

- 1) Соторасиб. В открытом рандомизированном контролируемом исследовании среди 345 пациентов с распространенным немелкоклеточным раком легкого (НМРЛ) и мутацией KRAS G12C, у которых наблюдалось прогрессирование на фоне химиотерапии на основе препаратов платины и иммунотерапии, у пациентов, получавших соторасиб медиана выживаемости без прогрессирования составила 5,6 месяцев, по сравнению с 4,5 месяцами в группе доцетаксела. Общая выживаемость не отличалась в обеих группах [1].
- 2) Адаграсиб. В исследовании 116 пациентов с НМРЛ ранее получавших химиотерапию и иммунотерапию с мутацией KRAS G12C, назначение адаграсиба было ассоциировано с медианой выживаемости без прогрессирования 6,5 месяцев, продолжительностью ответа 8,5 месяцев, частотой ответа 43% [2].

Не обнаружено мутаций в генах *ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, RET, ROS1*.



ООО «ГЕНОМЕД»

ИНН/КПП 7701759381/770101001 ОГРН 1077763509977

ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр. адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50/12, стр. 1

Факт. адрес: 107014, г. Москва, ул. Короленко, д. 8

+7 800 333-45-38

office@genomed.ru

www.genomed.ru

Фьюжн-гены, обнаруженные в ткани опухоли

Не обнаружено

Не обнаружено фьюжн-генов с участием генов *ALK*, *BRAF*, *EGFR*, *ERBB2*, *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*, *MET*, *NRG1*, *NTRK1*, *NTRK2*, *NTRK3*, *NUTM1*, *PIK3CA*, *RET*, *ROS1*.



ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, RET, ROS1*.

Методы исследования, используемые в исследовании: секвенирование РНК нового поколения (Next Generation Sequencing, NGS).

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

- 1) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
- 2) <http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>
- 3) Adrianus Johannes de Langen, Melissa L Johnson, Julien Mazieres et al. Sotorasib versus docetaxel for previously treated non-small-cell lung cancer with KRASG12C mutation: a randomised, open-label, phase 3 trial. *Lancet*. 2023 Mar 4;401(10378):733-746.
- 4) Pasi A Jänne, Gregory J Riely, Shirish M Gadgeel et al. Adagrasib in Non-Small-Cell Lung Cancer Harboring a KRASG12C Mutation. *N Engl J Med*. 2022 Jul 14;387(2):120-131.

Врач-генетик