



ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

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

+7 (495) 660-83-77
+7 800-333-45-38
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования

Номер договора:

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Диагноз:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Вид биоматериала:

Вид исследования: Определение мутаций в гене EGFR в плазме крови (жидкостная биопсия)

Метод исследования: Секвенирование нового поколения (NGS)

Результат исследования:

Мутации, обнаруженные в ткани опухоли

Положение (hg19)	Ген	Положение в гДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP ^[1]	Идентификатор COSMIC ^[2]	Покрытие
chr7:55259515T>G	EGFR	c.2573T>G	p.Leu858Arg	1,05%	rs121434568	COSM6224	10860

*Доля мутантного аллеля в образце

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Выявлена 1 мутация: активирующая мутация гена *EGFR* (p.Leu858Arg), ассоциирующаяся с высокой чувствительностью к терапии ингибиторами тирозинкиназ.

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *EGFR*

Список таргетных участков гена, включенных в анализ, может быть предоставлен по запросу. Ограничения методики: метод позволяет выявлять наличие мутаций в таргетных участках генов, включенных в диагностическую панель; метод не гарантирует обнаружения мутаций за границами таргетных участков. Метод также не предназначен для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии.

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

- 1) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
- 2) <http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>

Врач-генетик,