

## 肿瘤组织样本基因突变检测报告单

### 1. 送样信息

|                            |                               |                    |
|----------------------------|-------------------------------|--------------------|
| 姓名: <input type="text"/>   | 年龄: <input type="text"/>      | 取样部位: 转移灶          |
| 性别: 男                      | 样本编号: <input type="text"/>    | 检测申请日期: 2023-09-14 |
| 送检科室: 骨脊柱外科 (沿江)           | 住院号/门诊号: <input type="text"/> | 样本接收日期: 2023-09-20 |
| 送检医生: <input type="text"/> | 病理号: <input type="text"/>     | 报告日期: 2023-09-27   |
| 样本类型: 石蜡包埋组织+血液对照          |                               |                    |
| 临床诊断: 转移性腺癌                |                               |                    |

### 2. 检测结果

#### 具有临床意义的检测结果 (I/II 类变异)

| 基因组变异                                        | 突变频率/<br>拷贝数/<br>胚系突变 | 变异等级 | FDA/NMPA 已批准本癌种的药<br>物 (敏感性, 证据等级)                                                                                                                                               | FDA/NMPA 已批准其他癌种的<br>药物 (敏感性, 证据等级)                                      |
|----------------------------------------------|-----------------------|------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|
| <i>KRAS</i><br>NM_033360.2<br>p.G12C<br>EX2  | 21.5%                 | I 类  | Adagrasib(敏感, A 级)<br>Sotorasib(敏感, A 级)<br>阿法替尼(耐药, C 级)<br>阿来替尼(耐药, C 级)<br>克唑替尼(耐药, C 级)<br>厄洛替尼(耐药, C 级)<br>吉非替尼(耐药, C 级)<br>埃克替尼(耐药, C 级)<br>奥希替尼(耐药, C 级)<br>阿美替尼(耐药, D 级) | Binimetinib(敏感, C 级)<br>依维莫司(耐药, D 级)<br>西罗莫司(耐药, D 级)<br>替西罗莫司(耐药, D 级) |
| <i>TP53</i><br>NM_000546.5<br>p.C176S<br>EX5 | 23.5%                 | II 类 | -                                                                                                                                                                                | -                                                                        |
| <i>TP53</i><br>NM_000546.5<br>p.G154V<br>EX5 | 5.7%                  | II 类 | -                                                                                                                                                                                | -                                                                        |
| <i>VHL</i><br>NM_000551.3                    | 1.4                   | II 类 | -                                                                                                                                                                                | Belzutifan(敏感, C 级)                                                      |

缺失

*CHEK2*

NM\_007194.3

1.4

II 类

-

缺失

尼拉帕利(敏感, C 级)

奥拉帕利(敏感, C 级)

Rucaparib(敏感, C 级)

Talazoparib(敏感, C 级)

*BRCA1*

NM\_007294.3

1.4

II 类

-

缺失

氟唑帕利(敏感, C 级)

尼拉帕利(敏感, C 级)

奥拉帕利(敏感, C 级)

帕米帕利(敏感, C 级)

Rucaparib(敏感, C 级)

Talazoparib(敏感, C 级)

奥拉帕利联合贝伐珠单抗(敏感, C 级)

*STK11*

NM\_000455.4

1.2

II 类

-

缺失

依维莫司(敏感, D 级)

西罗莫司(敏感, D 级)

替西罗莫司(敏感, D 级)

*RAD51C*

NM\_058216.1

1.2

II 类

-

缺失

尼拉帕利(敏感, C 级)

奥拉帕利(敏感, C 级)

Rucaparib(敏感, C 级)

Talazoparib(敏感, C 级)

### 临床意义不明变异 (III 类变异)

| 基因           | 检测结果                                 | 功能区域     | 变异类型 | 突变频率/拷贝数 |
|--------------|--------------------------------------|----------|------|----------|
| <i>TGFB2</i> | NM_001024847.2<br>p.E315K (c.943G>A) | EX5      | 错义突变 | 22.1%    |
| <i>LRP1B</i> | NM_018557.2<br>p.G4278C (c.12832G>T) | EX84     | 错义突变 | 13.7%    |
| <i>GNAS</i>  | NM_000516.4                          | all exon | 扩增   | 4.2      |
| <i>KEAP1</i> | NM_203500.1                          | all exon | 缺失   | 1.0      |

### 胚系变异检测结果

| 基因 | 转录本 | 碱基改变 | 氨基酸改变 | 基因型 | 变异意义 |
|----|-----|------|-------|-----|------|
| -  | -   | -    | -     | -   | -    |

检测者:

审核者:

报告日期: 2023-09-27