



ТОВ "Нано Технології в Медицині"
Україна, м. Київ, вул. Антоновича, 68
+38 (044) 200-82-51
lifecode.com.ua
nfo@lifecode.com.ua



ПАЦІЄНТ:

Вік:

Стать:

Клінічні дані:

Діагноз:

Послуга: OncoTarget Melanoma – лабораторні дослідження соматичних мутацій меланоми (6 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24TM01

Дата замовлення: 28.01.2024

Виконано: 16.02.2024

Номер блоку: 5260

Кількість пухлинних клітин: ~500

Відсоток пухлинних клітин: ~60%

Виявлено мутацію в гені KIT

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./Резист.
KIT	c.1675_1695del21 (p.V559_G565del)	20.00%	Патогенна	Так	1	Інгібітори KIT	Чутл.

В пухлині виявлена делеція в 11му екзоні гену KIT (p.V559_G565del). Пухлини з такими мутаціями асоціюються з високою чутливістю до терапії інгібіторами KIT, такими як іматиніб та ін.

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

*Набір: CleanPlex® OncoZoom® Cancer Hotspot Panel (Paragon Genomics, США)

*Обладнання The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

*Досліджувані гени: BRAF, GNA11, GNAQ, GNAS, KIT, NRA

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Класифікація біологічного значення: база даних ClinVar (NCBI)

*Класифікація терапевтичного значення: OncoKB (Memorial Sloan Kettering Cancer Center)

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

