

GENETIC TESTING FOR PERSONALIZED THERAPY

个体化诊疗基因检测报告

委托人：_____ 王子祥

报告编号：_____ 15P6653213-1

接收日期：_____ 2015-07-04

报告日期：_____ 2015-07-17

天津华大医学检验所
报告专用章

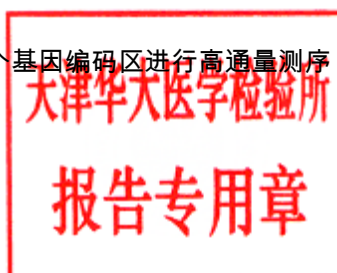
1. 送样信息

| | | |
|-------------------------|-------------------|---------------------|
| 姓名：王子祥 | | 性别：男 |
| 出生年月/年龄：52岁 | | 联系电话：15912416613 |
| 身份证号：530102196301082118 | | BGI 编号：15P6653213-1 |
| 临床诊断：右肺腺癌IV期 | | |
| 既往病史： | | |
| 药物史：培美曲塞，顺铂 | | |
| 取样部位：外周血 | 样本类型：血浆/血细胞 | 送检医院：云南省第一人民医院 |
| 送检科室：肿瘤内科 | 送检医生： | 联系电话： |
| 样本采集日期： | 样本接收日期：2015.07.04 | 报告日期：2015.07.17 |

2. 检测内容

对委托人血浆和血液的 DNA 样本中与肿瘤密切相关的 508 个基因编码区进行高通量测序：

1. 分析与靶向药物相关的基因变异，给予用药提示。
2. 分析与化疗药物相关的基因变异，给予用药提示。



* 本检测只针对 DNA 水平（包括点突变，小的缺失和插入，拷贝数据重复和目前已知的融合基因），不涉及蛋白、RNA 水平。

3. 检测结果

3.1 重要基因变异:

| 基因 | 碱基突变 | 氨基酸突变 | 突变频率 |
|--------|-------------|------------|-------|
| NOTCH2 | c.[5732G>A] | p.[R1911H] | 1% |
| EGR3 | c.[1139C>A] | p.[A380D] | 1.65% |
| FGFR1 | c.[202C>T] | p.[R68W] | 1.02% |
| PAX5 | c.[1153G>A] | p.[A385T] | 1.23% |
| NOTCH3 | c.[223C>T] | p.[R75W] | 1.35% |
| CHD1 | c.[3265C>A] | p.[R1089S] | 1.02% |
| DOT1L | c.[2690C>T] | p.[A897V] | 1.28% |

3.2 靶向药物用药提示

| 基因变异 | FDA 推荐用于肺癌 | | FDA 推荐用于其他癌症 | 临床 II/III 期药物 | 其他相关药物 |
|------|------------|------|--------------|---------------|----------|
| | 正相关 | 负相关 | 正相关 | 正相关 | 研究结果存在争议 |
| None | None | None | None | None | None |

3.3 化疗药物用药提示

| 疗效预测 | FDA 推荐药物 (肺癌) | FDA 推荐药物(其它癌症) |
|------------------|--------------------------|----------------|
| 毒副作用风险较低或药物敏感性较高 | 顺铂*, 伊立替康*, 依托泊苷*, 吉西他滨* | 蒽环类, 5-Fu、氟嘧啶类 |
| 毒副作用风险较高或药物敏感性较低 | 卡铂* | 甲氨蝶呤 |

* NCCN 指南推荐的临床常规药物

检测结果说明：

**本报告结果只对送检样品负责，所得结论来自于目前世界上最前沿的科学研究进展。

**本检测报告仅为受检者相关疾病的临床诊断、治疗、监测提供参考。具体医学问题，请咨询相关执业医师。

** 血浆中循环 DNA 来源于病发部位细胞释放入血液,并非所有病变细胞的突变都能释放入血液中,因此血浆中可检测到的变异无法完全反映病灶部位全部细胞变异情况。

**本中心对以上检测结果保留最终解释权，如有疑义，请在收到结果后的 7 个工作日内与我们联系。

检测者：吴仁花

审核者:姜丹



报告日期：2015-07-17

天津华大医学检验所
报告专用章

附录

1. 用药指导解析

1.1 靶向药物解析

1.1.1 潜在获益靶向药物解析：None

1.1.2 可考虑临床试验药物：None

1.1.3 疗效负相关药物解析：None

1.1.4 其他相关药物：None

1.1.5 NCCN 推荐临床常规靶向药物相关基因检测结果:

| 临床常规靶向药物相关基因检测 | 检测基因 | 检测内容 | 检测结果 |
|----------------|--------|------------------|------|
| | PIK3CA | 外显子 9/20 | 未见突变 |
| | ALK | 重排 | 未见突变 |
| | ROS1 | 重排 | 未见突变 |
| | EGFR | 外显子 18/19/20/21 | 未见突变 |
| | | T790 | 未见突变 |
| | KRAS | 密码子 12/13/61/146 | 未见突变 |
| | NRAS | 密码子 12/13/61 | 未见突变 |
| | BRAF | V600 | 未见突变 |
| | HER2 | 外显子 20 | 未见突变 |
| | | 拷贝数扩增 | 未见突变 |
| | KIT | 外显子 9/11/13/17 | 未见突变 |
| | PDGFRA | 外显子 12/18 | 未见突变 |

1.2 化疗药物解析

| | 药物 | 基因 | 检测位点 | 检测结果 | 用药提示 | 等级 |
|------|---|-------|-----------|------|----------------------|----|
| 铂类 | cisplatin (顺铂) | XPC | rs2228001 | TT | 毒副作用风险可能较低 | 1B |
| | carboplatin (卡铂) | MTHFR | rs1801133 | GG | 药物敏感性可能较低 | 2A |
| | Platinum compounds (铂类化合物) | GSTP1 | rs1695 | AA | 毒副作用风险可能较高 | 2A |
| | | XRCC1 | rs1799782 | GG | 药物敏感性可能较低 | NA |
| | | ERCC1 | rs3212986 | AC | 毒副作用风险可能较高 | 2B |
| | | ERCC1 | rs11615 | GG | 药物敏感性可能较高，毒副作用风险可能较低 | 2B |
| | | XRCC1 | rs25487 | CT | 药物敏感性可能较低，毒副作用风险可能较低 | 2B |
| 甲氨蝶呤 | methotrexate (甲氨蝶呤) | MTHFR | rs1801133 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 3 |
| | | ATIC | rs4673993 | TT | 药物敏感性可能较低 | 2B |
| | | MTRR | rs1801394 | AG | 毒副作用风险可能较高 | 2B |
| | | ABCB1 | rs1045642 | AG | 毒副作用风险可能较高 | 2A |
| 紫杉类 | taxanes (紫杉烷类) | ABCB1 | rs2032582 | AT | 药物敏感性可能较高，耐药风险可能较低 | 3 |
| | paclitaxel (紫杉醇) | ABCB1 | rs1045642 | AG | 毒副作用风险可能较高 | 3 |
| | paclitaxel and cisplatin (紫杉醇联合顺铂) | TP53 | rs1042522 | CG | 药物敏感性可能较低 | 2B |
| 环磷酰胺 | cyclophosphamide (环磷酰胺) | XRCC1 | rs25487 | CT | 药物敏感性可能较低，毒副作用风险可能较低 | 3 |
| | | MTHFR | rs1801133 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 2A |
| | | SOD2 | rs4880 | AG | 药物敏感性可能居中 | 2B |
| | cyclophosphamide doxorubicin (环磷酰胺+多柔比星) | ABCB1 | rs2032582 | AT | - | - |
| | cyclophosphamide, epirubicin | GSTP1 | rs1695 | AA | 药物敏感性可能较高，毒副作用风险可能较低 | 2A |

| | | | | | | |
|---------------|--|---------|------------|---------|---------------------------------------|----|
| | (环磷酰胺+表柔比星) | | | | | |
| 伊立替康 | irinotecan (伊立替康) | UGT1A1 | rs8175347 | 6TA/6TA | 毒副作用风险可能较低 | 2A |
| | | UGT1A1 | rs4148323 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 2A |
| | | C8orf34 | rs1517114 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 2B |
| 依托泊苷 | etoposide (依托泊苷) | SLIT1 | rs2784917 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 4 |
| 蒽环类 | anthracyclines and related substances (蒽环类) | CBR3 | rs1056892 | AA | 毒副作用风险可能较低 | 2B |
| 卡培他滨 | capecitabine (卡培他滨为基础化疗) | MTHFR | rs1801131 | GT | 毒副作用风险可能较高 | 2A |
| | | DPYD | rs2297595 | TT | 毒副作用风险可能较低 | 2A |
| | | MTHFR | rs1801133 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 2A |
| 5-Fu、 氟嘧啶类 | fluorouracil,oxaliplatin (5-fu+奥沙利铂) | GSTP1 | rs1695 | AA | 药物敏感性可能较低 | 2A |
| | capecitabine,fluorouracil (5-fu 或联合卡培他滨) | DPYD | rs2297595 | TT | 毒副作用风险可能较低 | 2A |
| | capecitabine,fluorouracil (5-fu 或卡培他滨) | MTHFR | rs1801133 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 2A |
| | fluorouracil,tegafur (5-fu 或替加氟) | UMPS | rs1801019 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 2B |
| | capecitabine,fluorouracil,Pyrimi dine analogues,tegafur (氟嘧啶为基础化疗) | DPYD | rs3918290 | CC | 毒副作用风险可能较低 | 1A |
| | | DPYD | rs67376798 | TT | 毒副作用风险可能较低 | 1A |
| | | DPYD | rs55886062 | AA | 毒副作用风险可能较低 | 1A |
| 吉西他滨 | gemcitabine (吉西他滨) | CDA | rs2072671 | AA | 胃肠道毒性风险、中性粒细胞减少风险可能较 低，血液学毒性风险可能较高 | 2B |
| | | CDA | rs60369023 | GG | 毒副作用风险可能较低 | 3 |
| | | RRM1 | rs9937 | AG | 毒副作用风险可能较低 | 4 |

| 药物 | 敏感性 (可能较高/较低/居中/-) | 毒副作用风险 (可能较高/较低/居中/-) |
|--------|-----------------------|--------------------------|
| 顺铂 | — | 可能较低 |
| 卡铂 | 可能较低 | — |
| 铂类(其它) | — | — |
| 甲氨蝶呤 | 可能较低 | — |
| 紫杉类 | — | 可能较高 |
| 环磷酰胺 | — | 可能较低 |
| 伊立替康 | — | 可能较低 |
| 依托泊苷 | — | 可能较低 |
| 蒽环类 | — | 可能较低 |
| 卡培他滨 | — | — |
| 氟嘧啶类 | 可能较低 | 可能较低 |
| 吉西他滨 | — | 可能较低 |

*"-未有研究报道或现有研究结论不一致

说明：

- (1) 基因名称均采用 NCBI-Gene 里的官方命名 (Official Symbol) ;
- (2) rs 号：NCBI 里对所有提交的 snp 进行分类考证之后，都会给出一个 rs 号，也可称作参考 snp，并给出 snp 的具体信息，包括前后序列，位置信息，分布频率；
- (3) level 的划分：依据 PharmGKB 网站 <http://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels> ,
 - Level 1A：注释基于被医学会认可的指南或经某些重大卫生系统的认可；
 - Level 1B：注释基于多项有统计显著的研究；
 - Level 2A：注释基于多项重复研究，故药效关系很有可能是有意义的；
 - Level 2B：注释基于多项重复研究，但某些研究可能无统计显著性或样本数量少；
 - Level 3：注释仅基于 1 项有显著差异的研究 (未重复) 或多项研究但缺乏明显药效关联性；
 - Level 4：注释仅基于少量病例、非权威研究或体外的分子功能研究；

NA：无 level 划分

(4) 疗效预测 (毒副作用风险较低或药物敏感性较高/毒副作用风险较高或药物敏感性较低) 综合判断原则：

当大于 70% 变异结果证据支持 (毒副作用风险较低或药物敏感性较高/毒副作用风险较高或药物敏感性较低)，

即对检测结果标注为：毒副作用风险较低或药物敏感性较高/毒副作用风险较高或药物敏感性较低。

此处检测结果不具有临床医嘱性质，仅供临床医师参考，不作为直接用药依据。

2.重要基因变异解析

2.1 遗传性肿瘤变异基因解析

对受检者的血液样本进行测序，并对遗传性肿瘤相关基因进行变异分析，没有检测到遗传性肿瘤相关基因致病突变。

此检测结果并不能排除受检者罹患遗传性肿瘤的风险，不排除在检测范围之外存在其他未知致病突变的可能，以上解读基于我们目前对遗传性肿瘤相关致病基因的了解认识。

2.2.其它重要基因变异解析

| 基因突变 | 受检者基因变异解析 | 基因功能描述 (供参考) |
|---|---|--|
| NOTCH2 c.[5732G>A] p.[R1911H] 1% | 该样本检出 c.[5732G>A]；p.[R1911H]的错义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。 该患者检测到 NOTCH2 基因第 1911 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。NOTCH2 基因第 1911 号密码子位于 ANK 3 功能区，功能预测为有害突变，可能对基因功能有重要影响。 | NOTCH2 基因编码 NOTCH 家族成员之一，这种类型 I 跨膜蛋白家族成员均具有相同的结构，包括由多类似 EGF 重复域所构成的胞外结构域，以及一个包含多种不同结构域类型的胞内区域。NOTCH 家族成员通过控制细胞命运的抉择而在多种发育过程中起重要作用。NOTCH 信号通路是进化保守的胞内信号通路，能够调控相邻细胞之间的相互作用。此基因编码的蛋白作为膜结合配体的受体起作用，在血管、肾脏、肝脏的发育过程中起作用。 |
| EGR3 c.[1139C>A] p.[A380D] 1.65% | 该样本检出 c.[1139C>A]；p.[A380D]的错义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。 该患者检测到 EGR3 基因第 380 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。 | 此基因编码一种转录调控因子，属于 C2H2 型锌指蛋白 EGR 家族。是一种由促有丝分裂刺激所诱导的早期生长应答基因。此基因所编码的蛋白参与 |

| | | |
|---|--|---|
| | <p>EGR3 基因第 380 号密码子所在区域功能研究不详，功能预测为有害突变，可能对基因功能有重要影响。</p> | <p>控制生长节律基因的转录调控，同时在多种生命过程中起重要作用，包括肌肉发育、淋巴细胞发育、内皮细胞生长及迁移，以及神经元发育。</p> |
| <p>FGFR1 c.[202C>T] p.[R68W] 1.02%</p> | <p>该样本检出 c.[202C>T]；p.[R68W]的错义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。</p> <p>该患者检测到 FGFR1 基因第 68 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。FGFR1 基因第 68 号密码子位于 Ig-like C2-type 1 功能区，功能预测为有害突变，可能对基因功能有重要影响。</p> | <p>FGFR1 为原癌基因，编码的蛋白属于成纤维生长因子受体家族成员，由一个包含 3 个免疫球蛋白样区域组成的胞外区，一个单次疏水跨膜区段和一个胞质酪氨酸激酶区域组成。FGFR1 胞外部分与成纤维生长因子相互作用，启动下游的信号级联反应，包括 FGFR 信号通路、PIP3 激活的 AKT 信号通路等，最终影响有丝分裂和分化。FGFR1 还结合酸性和碱性的成纤维细胞生长因子，参与肢体感应。FGFR1 基因的拷贝数变异与干细胞骨髓增生性疾病和干细胞白血病淋巴瘤综合症相关。</p> |
| <p>PAX5 c.[1153G>A] p.[A385T] 1.23%</p> | <p>该样本检出 c.[1153G>A]；p.[A385T]的错义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。</p> <p>该患者检测到 PAX5 基因第 385 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。PAX5 基因第 385 号密码子所在区域功能研究不详，功能预测为有害变异，可能对基因功能有重要影响。</p> | <p>PAX5 基因编码配对盒 (PAX) 转录因子家族成员。此基因家族的主要特点是一种新型的基因，具有高度保守的 DNA 结合基序，被称为配对盒。配对盒转录因子在早期发展中是重要调节器，并且基因表达的改变被认为有助于恶性转化。PAX5 是致癌转录因子，与多种肿瘤的发生和发展密切相关。与 PAX5 基因相关的疾病包括成神经管细胞瘤、非霍奇金淋巴瘤、膀胱移行细胞癌、神经母细胞瘤、乳腺癌和鳞状细胞癌。</p> |
| <p>NOTCH3 c.[223C>T] p.[R75W] 1.35%</p> | <p>该样本检出 c.[223C>T]；p.[R75W]的错义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。</p> <p>该患者检测到 NOTCH3 基因第 75 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。NOTCH3 基因第 75 号密码子位于 EGF-like 1 功能区，可能对基因功能有重要影响。</p> | <p>NOTCH3 基因编码的蛋白是人类同源的 Notch 家族成员。在果蝇，Notch 与细胞结合相关配体的相互作用建立了一种细胞间的信号通路，在神经发育中起关键作用。</p> <p>Notch3 基因突变已被确定为潜在的导致常染色体显性遗传性脑动脉与皮质下梗死和白质脑病 (CADASIL) 的诱因。与 Notch3 相关的疾病包括</p> |

| | | |
|--|--|--|
| | | CADASIL，和巴洛病。其参与 Notch 信号通路，一项对晚期结直肠癌患者的全外显子测序数据研究找出了与结直肠癌相关的基因列表其中 Notch 通路成员表现出了较高的相关性，观察到 NOTCH3 等位基因的失活和一个缺失突变（23585368），另外发现 Notch3 基因在结直肠癌组织中的拷贝数相较于正常组织上调，并在 DLL4 表达的肿瘤中持续激活 NOTCH 信号（21598247、19208840）。 |
| CHD1 c.[3265C>A] p.[R1089S] 1.02% | 该样本检出 c.[3265C>A]；p.[R1089S]的错义突变，此突变为临床意义未明突变。 该患者检测到 CHD1 基因第 1089 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。CHD1 基因第 1089 号密码子所在区域功能研究不详，具体临床意义未明。 | CHD1 基因编码染色质解螺旋 DNA 结合蛋白 1，CHD 家族蛋白具有核染色质修饰区域和 SNF2 相关解螺旋/ATP 酶区域。CHD 基因通过修饰染色质结构而改变基因的表达。 |
| DOT1L c.[2690C>T] p.[A897V] 1.28% | 该样本检出 c.[2690C>T]；p.[A897V]的错义突变，此突变为临床意义未明突变。 该患者检测到 DOT1L 基因第 897 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。DOT1L 基因第 897 号密码子所在区域功能研究不详，具体临床意义未明。 | DOT1L 基因编码组蛋白甲基转移酶，其可以甲基化 H3 组蛋白的 Lys-79。该蛋白对无核心组蛋白无活性，但是对核小体具有很高的组蛋白甲基转移酶活性。 |

参考文献：

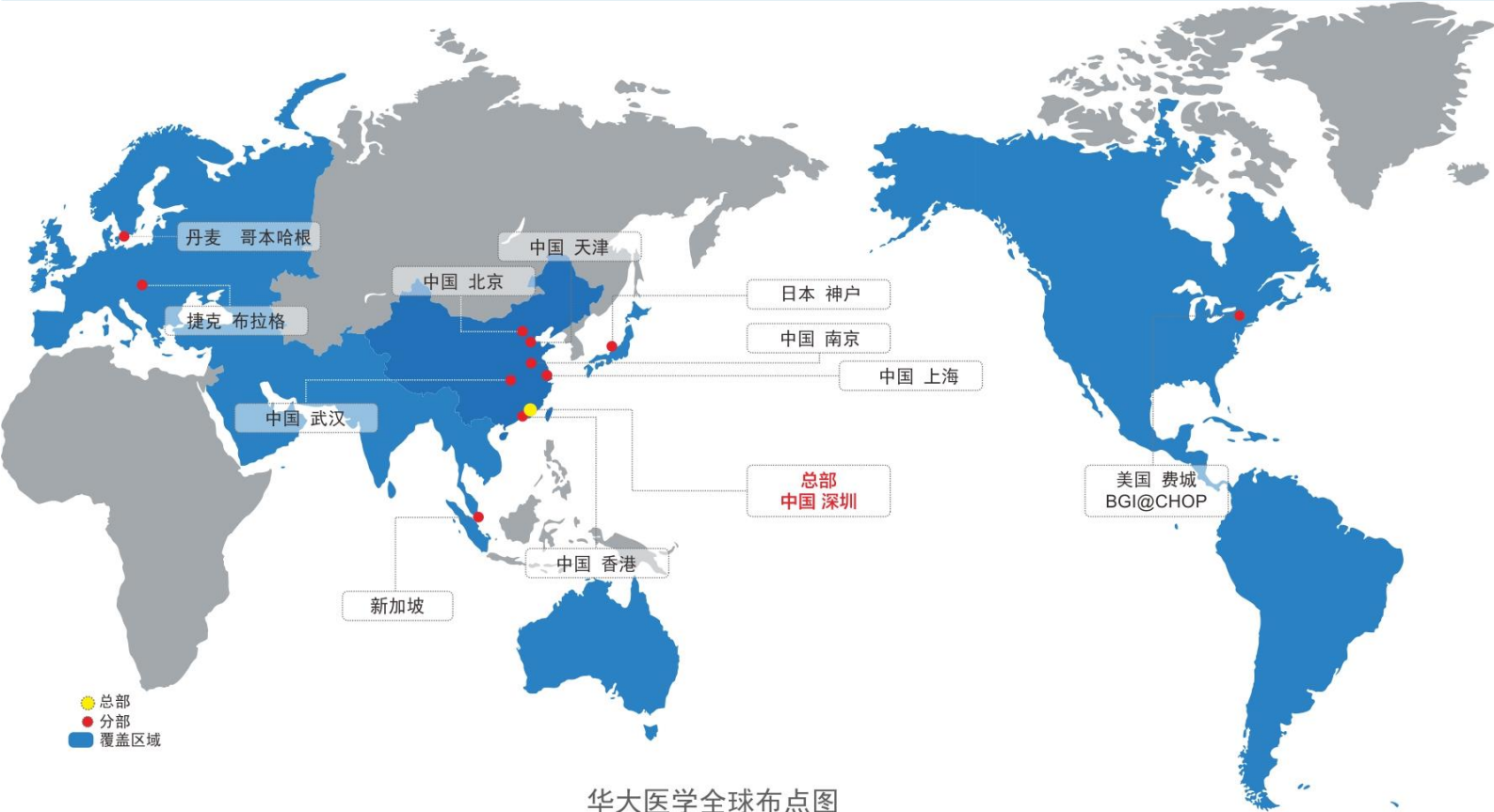
1. PMID:23585368 Exome resequencing identifies potential tumor-suppressor genes that predispose to colorectal cancer
2. PMID:21598247 Notch3 signalling promotes tumour growth in colorectal cancer
3. PMID:19208840 Cross-talk between tumor and endothelial cells involving the Notch3-Dll4 interaction marks escape from tumor dormancy

3.Oseq 基因列表

| Gene list for BGI Oseq (n=508) | | | | | | | | |
|--------------------------------|----------|----------|-----------|----------|--------|--------|--------|----------|
| A | | | | | | | | |
| ABL1 | ABL2 | ACVR1B | ACVR2A | AJUBA | AKT1 | AKT2 | AKT3 | ALK |
| ALOX12B | ANGPT1 | ANGPT2 | APC | APCDD1 | AR | ARAF | ARFRP1 | ARHGAP35 |
| ARID1A | ARID1B | ARID2 | ARID5B | ASXL1 | ATM | ATR | ATRX | AURKA |
| AURKB | AXIN1 | AXIN2 | AXL | | | | | |
| B | | | | | | | | |
| B2M | B4GALT3 | BACH1 | BAK1 | BAP1 | BARD1 | BCL2 | BCL2A1 | BCL2L1 |
| BCL2L11 | BCL2L2 | BCL6 | BCOR | BCORL1 | BCR | BLM | BMPR1A | BRAF |
| BRCA1 | BRCA2 | BRIP1 | BTG1 | BTK | | | | |
| C | | | | | | | | |
| C1R | C1S | C1QA | CARD11 | CASP8 | CBFB | CBL | CBLB | CBR1 |
| CCND1 | CCND2 | CCND3 | CCNE1 | CD79A | CD79B | CDC25C | CDC42 | CDC73 |
| CDH1 | CDK12 | CDK2 | CDK4 | CDK6 | CDK8 | CDKN1A | CDKN1B | CDKN2A |
| CDKN2B | CDKN2C | CDX2 | CEBPA | CFLAR | CHD1 | CHD2 | CHD4 | CHEK1 |
| CHEK2 | CHUK | CIC | CRBN | CREBBP | CRIPAK | CRKL | CRLF2 | CROT |
| CSF1R | CTCF | CTLA4 | CTNNA1 | CTNNB1 | CUL4A | CUL4B | CYLD | CYP17A1 |
| D | | | | | | | | |
| DAXX | DDR1 | DDR2 | DIS3 | DNMT1 | DNMT3A | DOT1L | DUSP6 | |
| E | | | | | | | | |
| EDNRA | EGFR | EGR3 | EIF4A2 | ELAC2 | ELF3 | EML4 | EP300 | EPCAM |
| EPHA2 | EPHA3 | EPHA5 | EPHB1 | EPHB2 | EPHB6 | EPPK1 | ERBB2 | ERBB3 |
| ERBB4 | ERCC2 | ERCC3 | ERG | ESR1 | ETV1 | ETV6 | EWSR1 | EXT1 |
| EXT2 | EZH2 | | | | | | | |
| F | | | | | | | | |
| FAM123B | FAM46C | FANCA | FANCC | FANCD2 | FANCE | FANCF | FANCG | FANCI |
| FANCL | FANCM | FAT3 | FBXW7 | FCGR1A | FCGR2A | FCGR2B | FCGR2C | FCGR3A |
| FCGR3B | FGF10 | FGF12 | FGF14 | FGF19 | FGF23 | FGF3 | FGF4 | FGF6 |
| FGF7 | FGFR1 | FGFR2 | FGFR3 | FGFR4 | FH | FLCN | FLT1 | FLT3 |
| FLT4 | FNTA | FOXA1 | FOXA2 | FOXL2 | FPGS | FUBP1 | FYN | |
| G | | | | | | | | |
| GAB2 | GATA1 | GATA2 | GATA3 | GID4 | GNA11 | GNA13 | GNAQ | GNAS |
| GNRHR | GPR124 | GRIN2A | GRM3 | GSK3B | | | | |
| H | | | | | | | | |
| H3F3A | H3F3C | HCK | HDAC1 | HDAC2 | HDAC3 | HDAC4 | HDAC6 | HDAC8 |
| HGF | HIF1A | HIST1H1C | HIST1H2BD | HIST1H3B | HNF1A | HRAS | HRH2 | HSD17B3 |
| HSD3B2 | HSP90AA1 | HSPA4 | | | | | | |
| I | | | | | | | | |

| | | | | | | | | |
|----------|---------|---------|----------|---------|---------|----------|---------|---------|
| IDH1 | IDH2 | IFNAR1 | IFNAR2 | IGF1 | IGF1R | IGF2 | IKBKB | IKBKE |
| IKZF1 | IL7R | INHBA | IRF4 | IRS2 | ITGB2 | | | |
| J | | | | | | | | |
| JAK1 | JAK2 | JAK3 | JUN | | | | | |
| K | | | | | | | | |
| KAT6A | KDM5A | KDM5C | KDM6A | KDR | KEAP1 | KIF1B | KIF5B | KIT |
| KLF4 | KLHL6 | KRAS | | | | | | |
| L | | | | | | | | |
| LCK | LIMK1 | LRRK2 | LYN | | | | | |
| M | | | | | | | | |
| MALAT1 | MAP2K1 | MAP2K2 | MAP2K4 | MAP3K1 | MAP3K13 | MAPK1 | MAPK3 | MAPK8 |
| MAPK8IP1 | MAX | MC1R | MCL1 | MDM2 | MDM4 | MECOM | MED12 | MEF2B |
| MEN1 | MET | MIR142 | MITF | MLH1 | MLH3 | MLL | MLL2 | MLL3 |
| MLL4 | MPL | MRE11A | MS4A1 | MSH2 | MSH3 | MSH4 | MSH5 | MSH6 |
| MSR1 | MTOR | MUC1 | MUTYH | MYC | MYCL1 | MYCN | MYD88 | |
| N | | | | | | | | |
| NAV3 | NBN | NCOA1 | NCOA2 | NCOR1 | NEK11 | NF1 | NF2 | NFE2L2 |
| NFE2L3 | NFKBIA | NKX2-1 | NKX3-1 | NOTCH1 | NOTCH2 | NOTCH3 | NOTCH4 | NPM1 |
| NR3C1 | NRAS | NSD1 | NTRK1 | NTRK2 | NTRK3 | NUP93 | | |
| P | | | | | | | | |
| PAK3 | PAK7 | PALB2 | PARP1 | PARP2 | PARP3 | PARP4 | PAX5 | PBRM1 |
| PCBP1 | PCM1 | PDGFRA | PDGFRB | PDK1 | PHF6 | PIGF | PIK3C2A | PIK3C2B |
| PIK3C2G | PIK3C3 | PIK3CA | PIK3CB | PIK3CG | PIK3R1 | PIK3R2 | PLK1 | PML |
| PMS1 | PMS2 | PNRC1 | POLQ | PPP2R1A | PRDM1 | PRKAA1 | PRKAR1A | PRKCA |
| PRKCB | PRKCG | PRKDC | PRSS8 | PSMB1 | PSMB2 | PSMB5 | PTCH1 | PTCH2 |
| PTEN | PTP4A3 | PTPN11 | PTPRD | | | | | |
| R | | | | | | | | |
| RAC1 | RAC2 | RAD21 | RAD50 | RAD51 | RAD51B | RAD51C | RAD51D | RAD52 |
| RAD54L | RAF1 | RARA | RARB | RARG | RB1 | REL | RET | RHEB |
| RICTOR | RNASEL | RNF43 | ROBO1 | ROBO2 | ROS1 | RPA1 | RPL22 | RPL5 |
| RPS14 | RPS6KB1 | RPTOR | RUNX1 | RUNX1T1 | RXRA | RXRB | RXRG | |
| S | | | | | | | | |
| SDHAF2 | SDHB | SDHC | SDHD | SEMA3A | SEMA3E | SETBP1 | SETD2 | SF1 |
| SF3B1 | SH2B3 | SIN3A | SLAMF7 | SLC4A1 | SLIT2 | SMAD2 | SMAD3 | SMAD4 |
| SMARCA1 | SMARCA4 | SMARCB1 | SMARCD1 | SMC1A | SMC3 | SMO | SOCS1 | SOX10 |
| SOX17 | SOX2 | SOX9 | SPEN | SPOP | SPRY4 | SRC | SRD5A2 | SRSF2 |
| SSTR2 | STAG2 | STAT4 | STAT5B | STK11 | SUFU | SUZ12 | SYK | |
| T | | | | | | | | |
| TAF1 | TBL1XR1 | TBX3 | TEK | TERT | TET2 | TFG | TGFB2 | TIPARP |
| TLR4 | TMEM127 | TNFAIP3 | TNFRSF14 | TNFRSF8 | TNFSF11 | TNFSF13B | TOP1 | TOP2A |

| | | | | | | | | |
|---------|--------|-------|-------|-------|------|-------|-------|--------|
| TOP2B | TP53 | TRAF7 | TSC1 | TSC2 | TSHR | TSHZ2 | TSHZ3 | TUBA1A |
| TUBB | TUBD1 | TUBE1 | TUBG1 | TYR | | | | |
| U | | | | | | | | |
| U2AF1 | USP9X | | | | | | | |
| V | | | | | | | | |
| VEGFA | VEGFB | VEZF1 | VHL | | | | | |
| W | | | | | | | | |
| WHSC1L1 | WISP3 | WT1 | WWP1 | | | | | |
| X | | | | | | | | |
| XIAP | XPA | XPC | XPO1 | XRCC3 | | | | |
| Y | | | | | | | | |
| YES1 | | | | | | | | |
| Z | | | | | | | | |
| ZNF217 | ZNF703 | ZRSR2 | | | | | | |



华大医学全球布点图

华大医学长期致力于肿瘤分子诊断领域的研发工作，力争在肿瘤早期诊断、治疗方案制定、预后效果评估和复发检测等领域为医疗机构、患者和药物研发企业提供全方位的服务，真正做到对肿瘤“定基线，定性，定量，定时，定位，定策”。

Oseq™-肿瘤个体化诊疗基因检测简介

肿瘤个体化诊疗基因检测（Oseq™）是国内首个发布的通过全面检测肿瘤相关的基因，分析基因变异与药物之间的关系基因检测服务。它可根据患者基因的个体差异性，协助医生和患者选择合适药物、寻找新的治疗方案，延长患者生存时间、提高生存质量。

检测优势：

全面：一次性检测 508 个基因、解读 88 种抗肿瘤药物，并提供推荐药物的相关信息

准确：灵敏度和特异性均在 99% 以上，100% 找到与肿瘤相关的特异性突变，67% 患者找到有效靶向药物。