

# GENETIC TESTING FOR PERSONALIZED THERAPY

## 个体化诊疗基因检测报告

委托人: .....

报告编号: .....

接收日期: 2015-06-28 .....

报告日期: 2015-07-11 .....

天津华大医学检验所  
报告专用章

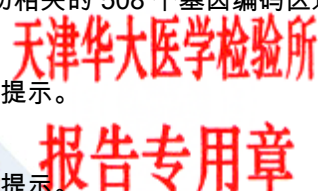
## 1. 送样信息

		性别：女
出生年月/年龄：54岁		
临床诊断：膀胱癌骨转移		
既往病史：		
药物史：		
取样部位：外周血	样本类型：血浆/血细胞	送检医院：深圳华大优康门诊部
送检科室：		联系电话：
样本采集日期：	样本接收日期：2015.06.28	报告日期：2015.07.11

## 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。


 天津华大医学检验所  
 报告专用章

\* 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
BRCA2	c.[7885_7973del89]	p.[W2629Qfs*3]	14.71%
EGFR	c.[2308_2309insGTT]	p.[D770delinsGY]	15.09%
EGFR	c.[2803C>T]	p.[Q935*]	4.64%
NTRK1	c.[670C>G]	p.[Q224E]	16.63%
MYCN	c.[140delA]	p.[E47Gfs*84]	22.9%
TGFBR2	c.[127G>T]	p.[G43C]	17.58%
DOCK2	c.[4834A>T]	p.[K1612*]	26.17%
KAT6A	c.[4627C>A]	p.[Q1543K]	23.45%
NCOA2	c.[1745C>G]	p.[S582*]	7.42%
RXRA	c.[85G>T]	p.[A29S]	1.02%

#### 3.2 靶向药物用药提示

基因变异	FDA 推荐用于膀胱癌		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
BRCA2 p.W2629Qfs*3	None	None	PARP 抑制剂: 奥拉帕尼等	None	None

#### 3.3 化疗药物用药提示

疗效预测	FDA 推荐药物 ( 膀胱癌 )	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	5-Fu、氟嘧啶类*, 蒽环类*, 卡培他滨*	依托泊苷
毒副作用风险较高或药物敏感性较低	顺铂*, 卡铂*	None

\* NCCN 指南推荐的临床常规药物

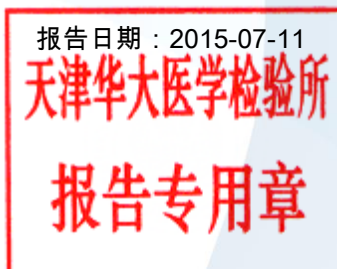
**检测结果说明：**

\*\*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。



## 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：PARP 抑制剂: 奥拉帕尼等

药物	受检者药物疗效临床解析	药物机理描述 ( 仅供参考 )
PARP 抑制剂: 奥拉帕尼等	<p>临床研究显示PARP抑制剂对BRCA缺失突变可能具有较高的敏感性，该患者检测到BRCA2 基因p.W2629Qfs*3移码突变，预测可能对PARP抑制剂敏感。但是，目前PARP抑制剂用于膀胱癌的临床研究较少，具体疗效尚不明确，请结合临床情况，谨慎选择用药。</p> <p>奥拉帕尼 ( Olaparib ) 是一种创新的、潜在首创口服多聚ADP 核糖聚合酶 ( PARP ) 抑制剂，在临床前模型中已被证明，能够利用 DNA 修复途径的缺陷，优先杀死癌细胞，对治疗DNA 修复缺陷的肿瘤类型具有广泛的潜力。</p> <p>使用Olaparib治疗298例包括乳腺癌，卵巢癌，胰腺癌和前列腺癌在内的BRCA1/2突变患者，研究结果表明Olaparib对肿瘤的总反应率为26.2%(78/298; 95% CI, 21.3-31.6)。病情稳定期大于8周的达到42% (95% CI, 36.0 -47.4)。最常见的不良事件 ( AE ) 是疲劳，恶心和呕吐 ( 25366685 )。在一项临床II期实验中，口服Olaparib 400mg bd，治疗BRCA1/BRCA2 突变的复发和化疗难治的乳腺癌患者，经治疗的 27 例患者，客观缓解率 ( ORR ) 为38% ( 9/24 )，同时伴随有恶心、呕吐、贫血等上不良反应。提示Olaparib 对BRCA 缺陷的乳腺癌患者具有良好的疗效，BRCA基因突变可能是PARA 抑制剂有效的生物标记物 ( J Clin Oncol Meeting Abstracts June 2009 vol. 27 )。</p> <p>在一项II期临床试验中，有来自7个UK中心的前列腺癌患者参与试验。在49位可进行评估的患者中，有16位具有应答。数据截止时，11位患者接受治疗超过6个月，4位患者接受治疗超过12个月。NGS结果发现这些患者是在DNA 修复基因上具有纯合缺失或公认的有害突变，大部分发生在BRCA2和ATM基因上。7位患者具有BRCA2缺失突变，其中4位是体细胞缺失突变，3位是遗传性缺失突变，均对奥拉帕尼具有应答(Mateo J, 2015)。</p>	<p>Olaparib 是 PARP 抑制剂，可阻断参与修复受损 DNA 的酶。PARP 酶参与正常的细胞自我调节，包括 DNA 转录、细胞周期调控和 DNA 修复。Olaparib 诱导的细胞毒性抑制 PARP 酶活性，增强 PARP-DNA 复合物的形成，导致细胞自我调节受损和细胞死亡。</p> <p>2014 年 12 月 FDA 批准用于具有 BRCA 基因缺陷的晚期卵巢癌。</p>



	<p>Veliparib 是一种新型高选择抑制PARP 的苯并咪唑类化合物，体内外实验表明本品具有显著的抑制PARP 活性的作用。在治疗转移性乳腺癌、结肠癌、转移性黑色素瘤和脑肿瘤方面已取得显著的效果,其与替莫唑胺联用治疗乳腺癌的研究即将进入III 期临床。</p> <p><b>目前，PARP抑制剂用于膀胱癌的临床研究较少，具体疗效尚不明确，请结合临床情况，谨慎选择用药。</b></p> <p>PARP 抑制剂用于膀胱癌的临床试验正在招募中：</p> <p>NCT01366144：Veliparib, Paclitaxel, and Carboplatin in Treating Patients With Solid Tumors That Are Metastatic or Cannot Be Removed by Surgery and Liver or Kidney Dysfunction</p>	
--	--	--

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	p.D770delinsGY
		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	GT	毒副作用风险可能较高	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	CC	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	AA	毒副作用风险可能较低	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	GG	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/7TA	毒副作用风险可能居中	2A
		UGT1A1	rs4148323	AG	毒副作用风险可能较高	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	AG	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	TT	毒副作用风险可能较低	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	CG	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	AA	毒性作用风险可能较高	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	—	可能较高
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	—	—
依托泊苷	—	可能较低
蒽环类	—	可能较低
卡培他滨	—	可能较低
氟嘧啶类	可能较低	可能较低
吉西他滨	—	—

\*"-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)
BRCA2 c.[7885_7973del89] p.[W2629Qfs*3] 14.71%	该样本检出 c.[7885_7973del89]; p.[W2629Qfs*3] 的移码突变，此突变可能与疾病的发生发展相关。 该患者检测到 BRCA2 基因第 2629 位氨基酸移码突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂无记载。此移码突变的发生使突变位点以后的一系列编码发生移位错误，导致蛋白编码提前终止，蛋白的主要功能区丧失，不能发挥正常的肿瘤抑制作用，因此，该突变可能与疾病的发生发展相关。	BRCA1 以及 BRCA2 的遗传性突变会使携带者发展为乳腺癌及卵巢癌的终身风险增加。男性携带者患前列腺癌及胰腺癌的风险增加。BRCA1 和 BRCA2 都能够参与基因组稳定性的维持，特别是双链 DNA 修复的同源重组通路。BRCA2 蛋白包含多个具有 70aa 拷贝数的组分，成为 BRC，这些组分能够调控与 RAD51 重组酶的结合，在 DNA 修复上起作用。BRCA2 作为一种肿瘤抑制基因，具有 BRCA2 突变的肿瘤通常相比于野生型具有低浓度脂蛋白的缺失。
EGFR c.[2308_2309insGTT] p.[D770delinsGY]	该样本检出 c.[2308_2309insGTT]; p.[D770delinsGY] 的插入突变，此突变可能与疾病的发生发展相关。 该患者检测到 EGFR 基因第 770 位氨基酸插入	人表皮生长因子受体，原癌基因 c-erbB1 的表达产物，属于受体酪氨酸激酶家族成员。EGFR 主要位于细胞膜表面，通过与配体的结合激活自身

15.09%	突变，该变异位点位于基因 20 号外显子，该变异位点在 COSMIC 数据库中记载 4 次，均在肺癌中检出。EGFR 基因 20 号外显子插入突变约占肺癌 EGFR 突变患者的 4-9.2%(23371856, 19922469, 23328547)，大部分的插入突变发生在 767-774 位氨基酸，位于蛋白激酶螺旋区域。研究表明，在肺癌中 EGFR 基因 20 号外显子插入突变与 EGFR 抑制剂耐药相关。因此，该变异可能与疾病的发生发展相关。	酪氨酸磷酸化，自磷酸化促进下游信号传导途径，包括 MPAK, PI3K 和 JNK 通路等，诱导细胞增殖，分化等。在许多实体肿瘤中存在 EGFR 的突变或异常表达。临床研究表明 EGFR 突变阳性 (18 号外显子突变、19 号外显子缺失、21 号外显子突变) 的患者对 EGFR-TKI 敏感 (23344264)，而野生型患者基本无效 (23883922)；20 号外显子的突变 (T790M 为主，插入突变) 与 EGFR-TKI 继发性耐药性相关 (22263058)。
EGFR c.[2803C>T] p.[Q935*] 4.64%	该样本检出 c.[2803C>T]；p.[Q935*] 的无义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。 该患者检测到 EGFR 基因第 935 位氨基酸无义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂无记载。EGFR 基因第 935 号密码子位于蛋白激酶功能区，且该突变导致蛋白编码提前终止，可能对基因功能有重要影响。	
DOCK2 c.[4834A>T] p.[K1612*] 26.17%	该样本检出 c.[4834A>T]；p.[K1612*] 的无义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。 该患者检测到 DOCK2 基因第 1612 位氨基酸无义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂无记载。DOCK2 基因第 1612 号密码子所在区域功能研究不详，但该突变导致蛋白编码提前终止，可能对基因功能有重要影响。	DOCK2 基因编码胞质蛋白 2，属于 CDM 蛋白家族成员之一。通过 RAC 活化，它在造血细胞中特异表达，在外周血白细胞中占主导地位，包括在淋巴细胞迁移中重塑细胞骨架肌动蛋白。老鼠缺乏该基因，在淋巴细胞迁移与回巢中表现出严重障碍。
KAT6A c.[4627C>A] p.[Q1543K] 23.45%	该样本检出 c.[4627C>A]；p.[Q1543K] 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 KAT6A 基因第 1543 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。KAT6A 基因第 1543 号密码子位于与 PML 相互作用功能区，功能预测为有害突变，可能对基因功能有重要影响。	KAT6A 是组蛋白乙酰转移酶，乙酰化组蛋白 H3 和 H4 赖氨酸残基。KAT6A 也是 MOZ/MORF 复合物的一个组分，具有组蛋白 H3 乙酰转移酶活性。同时 KAT6A 是 RUNX1 和 RUNX2 的转录辅激活物。KAT6A 染色体异常与急性骨髓性白血病相关。
NCOA2 c.[1745C>G] p.[S582*] 7.42%	该样本检出 c.[1745C>G]；p.[S582*] 的无义突变，此突变可能对基因功能有重要影响。 该患者检测到 NCOA2 基因第 582 位氨基酸无义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂无记载。NCOA2 基因第 582 号密码子所在区域功能研究不详，但该突变导致蛋白编码提前终止，可能对基因功能有重要影响。	NCOA2 基因编码核受体共激活因子 2，这有助于在核激素受体的功能。核激素受体是有条件的转录因子，细胞生长，发展，体内平衡，通过控制特定基因表达的各方面起着重要的作用。核激素受体超家族的成员，其中包括 5 类固醇激素受体和 II 类核受体，在结构特征为 3 个不同的结构域：N 末端转录激活结构域，一个中

		央的 DNA 结合结构域和 C 端的激素结合结构域。
<b>RXRA</b> <b>c.[85G&gt;T]</b> <b>p.[A29S]</b> <b>1.02%</b>	<p>该样本检出 c.[85G&gt;T] ; p.[A29S]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 RXRA 基因第 29 位氨基酸错义突变，该位点在 COSMIC 数据库中暂未记载。RXRA 基因第 29 号密码子位于 Modulating 功能区，该突变可能对基因功能有重要影响。</p>	<p>RXRs 和 RARs 是核受体，他们通过视黄酸-mediated 基因激活参与调解维生素 a 的生物效应。通过结合二聚体或异质二聚体对特定目标基因的启动子激活来发挥转录因子受体功能。由这个基因编码的蛋白质是一种类固醇和甲状腺激素受体超家族的转录调节因子。</p>

参考文献：

1. PMID: 25366685 Olaparib monotherapy in patients with advanced cancer and a germline BRCA1/2 mutation
2. Mateo J, Sandhu S, Miranda S et al. DNA repair defects and antitumor activity with PARP inhibition: TOPARP, a phase II trial of olaparib in metastatic castration resistant prostate cancer. Abstract presented at American Association for Cancer Research's Annual Meeting 2015 in Philadelphia, 18-22 April 2015.
3. PMID:23371856 EGFR exon 20 insertion mutations in lung adenocarcinomas: prevalence, molecular heterogeneity, and clinicopathologic characteristics
4. PMID:19922469 Epidermal growth factor receptor in relation to tumor development: EGFR gene and cancer
5. PMID:23328547 Natural history and molecular characteristics of lung cancers harboring EGFR exon 20 insertions
6. PMID:23344264 Natural history and molecular characteristics of lung cancers harboring EGFR exon 20 insertions
7. PMID:23883922 Erlotinib versus docetaxel as second-line treatment of patients with advanced non-small-cell lung cancer and wild-type EGFR tumours (TAILOR): a randomised controlled trial
8. PMID:22263058 T790M and acquired resistance of EGFR TKI: a literature review of clinical reports



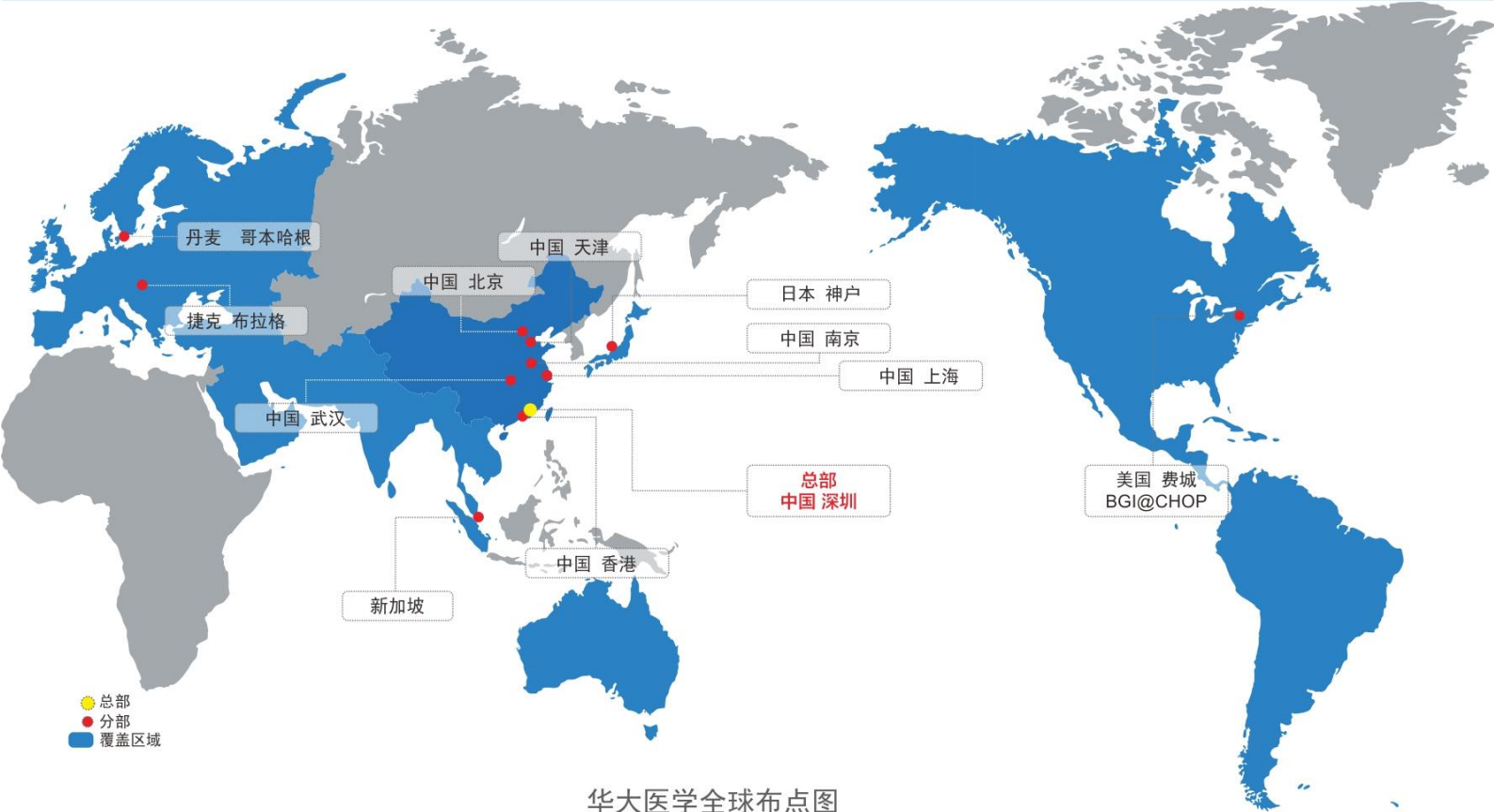
### 3.Oseq 基因列表

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。