CAP ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

泛生子
GENETRON HEALTH

肺癌 18 基因（组织版）检测分析报告

尊敬的徐明凤先生/女士：

首先感谢您对泛生子的信任，选择泛维安 ™ 肿瘤精确诊疗基因检测。

肿瘤发生的机制非常复杂，即使临床表现相似的受检者，其体内基因变异情况会有很大差别。这种基因分子水平差异将导致受检者对于同一抗肿瘤治疗的反应不尽相同。肿瘤个体化诊疗是根据受检者肿瘤基因特点，量体裁衣地为其制定最佳的治疗方案，从而提高肿瘤受检者的生存率和生活质量。

随着精准医疗的发展，越来越多的受检者认识到，肿瘤治疗前可通过基因检测，科学地预测药物的疗效和副作用，从而选择适合自己的肿瘤治疗方案。泛维安 ™ 肿瘤精确诊疗基因检测通过精确判读实体瘤受检者独有的基因变异信息，为分子分型和预后判断、精准用药治疗及复发监控提供最佳的参考信息。

在战胜癌症的道路上，让我们一起披荆斩棘，携手前行！

泛生子全体员工

感谢您选择泛生子的肿瘤 18 基因检测，报告整体分为以下五部分：

第一部分：

受检者个人和样本基本信息

检测项目内容及检测意义

第二部分（重点阅读）

检测结果总览

第三部分（重点阅读）：

检测结果详细解析，对重要基因变异进行深度和全面解析

第四部分：

其它重要检测结果及解析

第五部分：

附录

CONTENT |目录|

基本信息/检测项目

检测结果总览

1.检测项目结果小结

2.基因变异分析结果

3.重要基因检测结果及解析

4.靶向治疗用药提示

检测结果详细解析建议

1.靶向治疗用药解析

2.肿瘤信号通路相关基因变异解析

其它重要检测结果及解析建议

1.化疗药物用药解析（For Research Purposes Only）

附录

1.参考药物信息

2.慈善援助药物信息

3.肺癌 18 基因（组织版）检测列表

基本信息及检测项目

1.基本信息

受检者基本信息		样本基本信息	
受检者姓名：	徐明凤	肿瘤样本编号：	LBJ2805T
性别：	女	肿瘤样本类型：	新鲜穿刺组织（RNAlater保护液）
年龄：	60 岁	肿瘤样本采集部位：	未提供
既往诊断结果：	肺腺癌	肿瘤样本采集日期：	2018-10-09
既往治疗方案：	无	肿瘤样本接收日期：	2018-10-11
靶向药物服用史：	无	正常样本采集日期：	2018-10-09
癌症家族史：	无	正常样本接收日期：	2018-10-11
		报告日期：	2018-10-18

2.检测项目

检测项目	检测内容	检测意义
体细胞基因变异检测	16 个基因点突变、缺失、插入分析 7 个基因重排分析 4 个拷贝数分析	预测靶向药物的有效性 肿瘤分子分型 判断预后
单核苷酸多态性（SNP）位点检测	28 个 SNP 位点	预测常见化疗药物有效性和毒副作用

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

检测结果总览

1.检测项目结果小结

检测项目	检测结果
体细胞基因变异检测	未见基因突变 未见基因重排 1 个基因发生拷贝数变异
化疗药物相关 SNP 位点检测	详见详细分析结果

2.基因变异分析结果

基因点突变、缺失、插入分析结果

基因	突变类型	核苷酸变化	氨基酸变化	氨基酸变化	频率(%)	染色体	外显子	突变起始位置	突变终止位置	转录本号
未检测出基因点突变、缺失、插入										

基因重排分析结果

基因名称	融合基因转录本及断点位置	外显子	变异频率（%）
未检测出基因重排			

拷贝数分析结果

基因	染色体	拷贝数变异起始位置	拷贝数变异终止位置	变异倍数	变异类型
EGFR	7	55086793	55279321	1.9	基因扩增

注：1. 根据人类基因组突变学会（HGVS）已建立系统的基因突变命名方法，“c.”表示 cDNA 序列，“p.”表示蛋白序列。

2. 在 DNA 水平对某一突变位点的描述方式包括碱基位点，正常碱基，“>”符号，突变碱基。

3. 在氨基酸水平，其表示方法是野生型的氨基酸，位点，突变氨基酸，三者之间没有空格。

4. 变异频率：肿瘤样本检测的数据中，支持该基因位点变异的分子数占该位点总分子数的比例。变异频率可能因测序深度和肿瘤取样部位的不同存在差异。

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

3.重要基因检测结果及相关解析

该部分为针对受检者相关癌种的重要基因检测结果和意义的小结，包含有重要基因的阴性结果及说明：

基因	突变类型	类别	检测结果	解析
KRAS	基因突变	靶向治疗/预后	未见突变	携带 *KRAS* 基因突变的 NSCLC 患者对 Egfr-TKIs 敏感性降低。携带 *KRAS* 突变的非小细胞肺癌（NSCLC）患者较 *KRAS* 野生型患者总生存期较短 [1-3]。
EGFR	基因突变	靶向治疗	未见突变	在化疗前或化疗期间发现 *EGFR* 敏感突变（19 号外显子缺失突变，21 号外显子 Leu858Arg、Leu861 突变，18 号外显子 Gly719 位点突变以及 20 号外显子 Ser768Ile 突变）的 NSCLC 患者，可以从吉非替尼（1 级证据）、厄洛替尼（1 级证据）、阿法替尼（1 级证据）或奥希替尼（1 级证据）的一线治疗中获益。奥希替尼用于接受厄洛替尼、吉非替尼或阿法替尼治疗后已进展的、*EGFR*-Thr790Met 突变的转移性 NSCLC 患者的后续治疗。
ALK	基因融合	靶向治疗	未见基因融合	对于在一线化疗前检出 *ALK* 重排阳性患者，推荐阿来替尼（1 级证据、首选）、克唑替尼（1 级证据）或塞瑞替尼（1 级证据）作为一线 1 类治疗方案；推荐塞瑞替尼（2A 级证据）、阿来替尼（2A 级证据）或 Brigatinib（2A 级证据）用于对克唑替尼不耐受的 NSCLC 患者的治疗；推荐阿来替尼或 Brigatinib 用于既往接受克唑替尼后病情进展的 NSCLC 患者的治疗。
ROS1	基因融合	靶向治疗	未见基因融合	对于 *ROS1* 基因重排的 NSCLC 患者，推荐克唑替尼（2A 级证据、首选）或塞瑞替尼（2A 级证据）用于一线治疗。
MET	基因扩增/基因突变	靶向治疗	未见基因扩增/基因突变	携带 *MET* 基因扩增或 *MET* 基因 14 号外显子跳跃突变的 NSCLC 患者可以从克唑替尼（2A 级证据）的治疗中获益。
BRAF	基因突变	靶向治疗	未见突变	携带 *BRAF*-Val600Glu 突变的 NSCLC 患者，推荐达拉非尼联合曲美替尼（2A 级证据）用于一线治疗或后续治疗，维莫非尼（2A 级证据）或达拉非尼（2A 级证据）用于对联合治疗不耐受的患者；然而非 *BRAF*-Val600Glu 突变对 Braf 激酶活性和上述药物的敏感性的影响有所差异。
RET	基因融合	靶向治疗	未见基因融合	携带 *RET* 基因重排的 NSCLC 患者可从卡博替尼（2A 级证据）或凡德他尼（2A 级证据）的治疗中获益。
ERBB2(HER2)	基因突变	靶向治疗	未见突变	携带某些 *ERBB2* 基因突变的 NSCLC 患者可以从 Ado-trastuzumab emtansine（2A 级证据）的治疗中获益。

注：上述表格中证据级别参考 NCCN 非小细胞肺癌临床实践指南（v6.2018）。

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

4. 靶向治疗用药提示

本样本中共检测到 1 个基因的 1 个基因变异。该基因变异与靶向用药相关，相关靶向药物信息如下：

基因变异	FDA/CFDA 批准于本癌种潜在获益药物	FDA/CFDA 批准于其它癌种潜在获益药物	2 期或 3 期临床试验潜在获益药物	潜在耐药药物
EGFR 基因扩增	吉非替尼*、厄洛替尼*、埃克替尼*、阿法替尼*	西妥昔单抗*	无	无

注：1. FDA：美国食品药品监督管理局；CFDA：中国食品药品监督管理局；*标注的药物为 CFDA 批准的靶向药物。埃克替尼为 CFDA 批准靶向药物，仅在中国上市。

2. 本列表中仅给出临床证据等级较高的药物，其它药物参见潜在获益药物列表。

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

检测结果详细解析建议

1.靶向治疗用药解析

该部分为针对上部分"靶向治疗用药提示"所列基因变异及相应药物的详细说明：

EGFR

基因变异	***EGFR*-基因扩增**
位点注释	*EGFR* 基因发生拷贝数变异，在样本中扩增的倍数为 1.9 倍。
位点解析	*EGFR* 基因扩增通常会导致 Egfr 蛋白表达水平升高，导致下游 RAS/RAF/MAPK、PI3K/AKT/mTOR 和 STAT 信号通路的激活，提示 *EGFR* 基因扩增促进肿瘤的发生和进展[4-7]。*EGFR* 基因扩增提示对 Egfr 酪氨酸激酶抑制剂（Egfr-TKIs）敏感性增加 [8-12]。临床研究显示 *EGFR* 基因扩增常常伴随 *EGFR* 突变 [12-15]。多项临床和临床前试验报道，野生型 *EGFR* 基因扩增是三代 EGFR-TKIs 耐药机制之一 [16-18]。
基因描述	*EGFR* 基因编码具有酪氨酸蛋白激酶活性的跨膜蛋白，属于表皮生长因子受体（HER/ERBB）家族成员。*EGFR* 与肿瘤细胞的增殖、血管生成、肿瘤侵袭、转移及细胞凋亡抑制有关。

潜在获益药物	**吉非替尼*、厄洛替尼*、埃克替尼*、阿法替尼*、西妥昔单抗***
FDA/CFDA 批准适应症	FDA 批准吉非替尼用于携带 *EGFR*19 号外显子缺失或者 21 号外显子 Leu858Arg 突变的转移性 NSCLC 患者的一线治疗。FDA 批准厄洛替尼用于携带 *EGFR*19 号外显子缺失或者 21 号外显子 Leu858Arg 突变的转移性 NSCLC 患者的一线治疗；经过四轮铂类药物化疗之后没有进展的局部晚期或转移性 NSCLC 的维持治疗；用于一轮铂类药物化疗失败后的局部进展或者转移性 NSCLC 患者；和吉西他滨联合用于局部晚期、不可切除的转移性胰腺癌一线治疗。FDA 批准阿法替尼用于携带 *EGFR* 非耐药突变的转移性 NSCLC 患者的一线治疗；用于铂类为基础的一线化疗后疾病进展的转移性肺鳞状细胞癌患者的治疗。CFDA 批准埃克替尼用于携带 *EGFR* 敏感突变的晚期 NSCLC 患者的一线治疗。
NCCN 指南推荐	无

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

临床试验/回顾性分析

ISEL 3 期大型临床研究显示，*EGFR* 基因扩增可以预测吉非替尼药物的临床获益 [13]。一项临床研究显示，携带 *EGFR* 基因扩增的 NSCLC 患者的吉非替尼的药物缓解率为 72%（21/29）和中位疾病进展时间（TTP）为 9.4 个月，而 *EGFR* 基因未扩增组药物缓解率仅为 38%（14/37）和 TTP 为 2.6 个月 [9]。另一项在临床研究显示，携带 *EGFR* 基因扩增的肺癌患者接受吉非替尼的治疗，可以增加生存获益 [10]。在 81 例支气管肺泡癌患者中，*EGFR*-FISH 阳性的患者接受吉非替尼的治疗后中位总生存期（OS）接近 18 个月和中位无进展生存期（PFS）为 9 个月，而 *EGFR*-FISH 阴性的患者接受吉非替尼的治疗后中位生存期接近 8 个月和中位无进展生存期为 4 个月 [10]。前瞻性临床研究显示，*EGFR* 基因高扩增可以预测厄洛替尼的敏感性和生存期获益 [11，19]。一项 Meta 分析结果显示，携带 *EGFR* 基因扩增的 NSCLC 患者，接受吉非替尼或者厄洛替尼治疗，在 OS、PFS 和 TTP 方面均有临床获益，在北美和东欧白人人群中更有统计学差异，然而在亚裔人群中未见 OS 获益 [20]。一项旨在评估阿法替尼对 EGFR 过表达的非小细胞肺癌患者的有效性和安全性的 2 期临床试验中，共纳入 69 名患者，临床结果为 ORR 为 13.0%，DCR 为 50.7%，中位 PFS 为 8.4 周，中位 OS 为 50.4 周，此外，携带 *EGFR* 扩增或者伴有 *EGFR* 敏感突变的亚组患者中，有更高的 ORR、DCR 和中位 PFS、OS [21]。一项 3 期临床实验结果表明，EGFR 高表达组的非小细胞癌患者接受西妥昔单抗联合化疗的治疗后，中位 OS 与单独化疗相比提高（12 个月 vs 9.6 个月）。而在 EGFR 低表达组，在化疗中加入西妥昔单抗治疗未见获益（9.8 个月 vs 10.3 个月），因此推测 EGFR 高表达提示使用西妥昔单抗获益 [22]。一项 2 期临床研究报道 *EGFR* 基因扩增的非小细胞肺癌患者对西妥昔单抗敏感。该研究中，76 名非小细胞肺癌患者的肿瘤组织经过 *EGFR*FISH 法检测后，59.2%患者被分类为阳性。经过治疗化疗与西妥昔单抗联合治疗后，FISH 阳性组的反应率(45% vs 26%, P =0.14)和疾病控制率(81% vs 55%, P=0.02)均高于 FISH 阴性组。FISH 阳性患者中位 PFS 和中位生存期分别为 6 个月和 15 个月，而 FISH 阴性组则为 3 个月和 7 个月 [23]。

个案报道

略

临床前期证据

略

潜在耐药药物

无

靶向耐药药物解析

无

潜在获益药物列表

药物通用名	商品名	靶点/原理	CFDA/FDA 批准于本癌种	FDA/CFDA 批准于其它癌种	2/3 期临床试验	1 期临床试验
Afatinib 阿法替尼	Gilotrif 吉泰瑞	Egfr/Her2/ErbB4 多靶点激酶抑制剂	★		★	
Erlotinib 厄洛替尼	Tarceva 特罗凯	Egfr 酪氨酸激酶抑制剂	★		★	

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

Gefitinib 吉非替尼	Iressa 易瑞沙	Egfr 酪氨酸激酶抑制剂	★		★
Icotinib 埃克替尼	Conmana 凯美纳	Egfr 酪氨酸激酶抑制剂	★		★
Dacomitinib 暂无中文名	Vizimpro 暂无中文名	不可逆泛-ErbB 激酶抑制剂	★		★
Cetuximab 西妥昔单抗	Erbitux 爱必妥	Egfr 单克隆抗体		★	★
Neratinib 来那替尼	Nerlynx 暂无中文名	Egfr/Her2/ErbB4 多靶点激酶抑制剂		★	★

相关临床试验信息

靶向药物方案	适应症	临床试验招募状态	临床试验分期	临床试验地点	临床试验信息
Afatinib Dimaleate and Cetuximab	非小细胞肺癌	招募中	2/3 期	美国	S1403, Afatinib Dimaleate With or Without Cetuximab in Treating Patients With Newly Diagnosed Stage IV or Recurrent, EGFR Mutation Positive Non-small Cell Lung Cancer https://ClinicalTrials.gov/show/NCT02438722
Vandetanib and Erlotinib	非小细胞肺癌	已完成	3 期	中国,香港,中国台湾等	Efficacy Trial Comparing ZD6474 With Erlotinib in NSCLC After Failure of at Least One Prior Chemotherapy https://ClinicalTrials.gov/show/NCT00364351
Gefitinib	非小细胞肺癌	已完成	3 期	韩国	Iressa as Second Line Therapy in Advanced NSCLC-Asia (ISTANA) https://ClinicalTrials.gov/show/NCT00478049
Nimotuzumab and Gefitinib	非小细胞肺癌	已完成	2 期	韩国	Phase II Study of Gefitinib Plus Nimotuzumab Versus Gefitinib in Non-small Cell Lung Cancer https://ClinicalTrials.gov/show/NCT01498562
Icotinib Following Chemotherapy	肺癌	招募中	3 期	中国	Icotinib Following Chemotherapy Versus Chemotherapy as Adjuvant Therapy in Stage IIA-IIIA NSCLC With EGFR Mutation https://ClinicalTrials.gov/show/NCT01996098
Dacomitinib	非小细胞肺癌	招募完成	3 期	中国,香港,日本等	ARCHER-1050: A Study of Dacomitinib vs. Gefitinib in 1st-Line Treatment Of Advanced NSCLC https://ClinicalTrials.gov/show/NCT01774721
Dacomitinib	非小细胞肺癌	已完成	3 期	美国	ARCHER 1009 : A Study Of Dacomitinib (PF-00299804) Vs. Erlotinib In The Treatment Of Advanced Non-Small Cell Lung Cancer https://ClinicalTrials.gov/show/NCT01360554
Cetuximab	肺癌	已完成	2 期	美国	A Multicenter, Open-Label Phase 2 Study of the

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

					Safety and Activity of Lenvatinib (E7080) in Subjects With KIF5B-RET-Positive Adeno-carcinoma of the Lung https://ClinicalTrials.gov/show/NCT01877083
Neratinib and Temsirolimus	非小细胞肺癌	招募完成	2 期	美国,法国	Neratinib With and Without Temsirolimus for Patients With HER2 Activating Mutations in Non-Small Cell Lung Cancer https://ClinicalTrials.gov/show/NCT01827267
Neratinib	非小细胞肺癌	已完成	2 期	美国,法国,匈牙利等	Study Evaluating the Safety Of HKI-272 (Neratinib) In Subjects With Advanced Non-Small Cell Lung Cancer https://ClinicalTrials.gov/show/NCT00266877

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

2.肿瘤信号通路相关基因变异解析

该部分为现阶段尚不能提供药物推荐的检出突变的相关生物学意义及与该基因通路相关药物的说明：

基因变异	无
位点注释	无
位点解析	无
基因描述	无
解析	无

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

其它重要检测结果及解析

1.化疗药物用药解析（For Research Purposes Only）

该部分为根据受检者的单核酸突变位点（SNP）结合相关数据库，得出的关于受检者相关癌种化疗药物敏感性和毒副作用的用药提示：

药物名称	基因	检测位点	检测结果	类别	证据等级	用药提示
氟尿嘧啶/卡培他滨等单药或者氟尿嘧啶类药物为基础的化疗方案	*DPYD*	rs3918290	CC 野生型	药物毒副作用	Level 1A	携带 CC 基因型的肿瘤患者，相比于 CT 和 TT 基因型，可能有较低的药物毒副风险。
氟尿嘧啶/卡培他滨等单药或者氟尿嘧啶类药物为基础的化疗方案	*DPYD*	rs55886062	AA 野生型	药物毒副作用	Level 1A	携带 AA 基因型的肿瘤患者，相比于 AC 或 CC 基因型，可能有较低的药物毒副风险。
氟尿嘧啶/卡培他滨等单药或者氟尿嘧啶类药物为基础的化疗方案	*DPYD*	rs67376798	TT 野生型	药物毒副作用	Level 1A	携带 TT 基因型的肿瘤患者，相比于 AT 基因型，可能有（1）较高的药物清除，（2）较低的药物毒副风险。
氟尿嘧啶/卡培他滨等单药或者氟尿嘧啶类药物为基础的化疗方案	*MTHFR*	rs1801131	TT 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 TT 基因型的结直肠癌患者，相比于 GG 基因型，有较低的药物毒性风险；然而也有结论不一致性报道。
氟尿嘧啶/卡培他滨等单药或者氟尿嘧啶类药物为基础的化疗方案	*DPYD*	rs2297595	TT 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 TT 型基因的肿瘤患者，相比于 CC 和 CT 基因型，可能有（1）毒副反应风险减小；（2）药物代谢率升高；然而目前也有不一致性研究结论。
氟尿嘧啶+亚叶酸+奥沙利铂	*ERCC1*	rs11615	AG 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 AG 基因型的结直肠癌患者，相比于 AA 基因型，嗜中性白血球减少症风险可能减小。
氟尿嘧啶+亚叶酸+奥沙利铂	*ERCC1*	rs11615	AG 杂合型突变	药物有效性	Level 3	携带 AG 基因型的结直肠癌患者，相比于 GG 基因型，总生存期和无进展生存期可能缩短。
氟尿嘧啶+亚叶酸+奥沙利铂	*MTHFR*	rs1801133	AA 纯合型突变	药物有效性	Level 3	携带 AA 基因型的结直肠癌患者，相比于 AG 或 GG 基因型，可能有较差的药物缓解率；然而也有结论

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

						不一致研究。
氟尿嘧啶+亚叶酸+奥沙利铂	*XRCC1*	rs25487	CC 纯合型突变	药物有效性	N/A	携带 CC 基因型的结直肠癌患者，相比于 CT 和 TT 基因型，可能有较好的药物缓解率；感觉神经病变的风险降低或晚发。然而，所有的研究同时包含其他的治疗方案（铂类药物或放疗），其他一些遗传或临床因素也会对缓解率产生影响。
氟尿嘧啶+奥沙利铂	*GSTP1*	rs1695	AA 野生型	药物有效性	Level 2A	携带 AA 基因型的结直肠癌患者，相比于 GG 基因型，药物缓解率可能降低和总生存时间可能缩短。
氟尿嘧啶/喃氟啶+亚叶酸	*UMPS*	rs1801019	CG 杂合型突变	药物毒副作用	Level 2B	携带 CG 基因型的结直肠癌患者，相比于 CC 基因型，可能有较低的药物毒副风险（包括腹泻和 3 级不良反应）。然而也有结论不一致性研究。
伊立替康	*UGT1A1*	rs8175347	(TA)6/(TA)6 野生型	药物毒副作用	Level 2A	携带(TA)6/(TA)6 基因型的肿瘤患者，相比于(TA)6/(TA)7 和(TA)7/(TA)7 基因型，毒副反应风险可能减小（包括嗜中性白血球减少症、腹泻、乏力）。
伊立替康	*C8orf34*	rs1517114	GG 纯合型突变	药物毒副作用	Level 2B	携带 GG 基因型的肺癌患者，相比于 CC 或 CG 基因型，可能有较轻的腹泻风险。
伊立替康	*UGT1A1*	rs8175347	(TA)6/(TA)6 野生型	药物剂量	Level 3	携带(TA)6/(TA)6 基因型的肿瘤患者，使用伊立替康为基础的治疗，正常剂量使用。
顺铂/卡铂/奥沙利铂/铂类化合物	*XRCC1*	rs25487	CC 纯合型突变	药物有效性	Level 2B	携带 CC 基因型的肿瘤患者(不包括肺癌患者)，相比于 CT 或 TT 基因型，可能有较高的生存率及药物缓解率。
顺铂/卡铂/奥沙利铂/铂类化合物	*ERCC1*	rs3212986	AC 杂合型突变	药物毒副作用	Level 2B	携带 AC 基因型的卵巢癌患者，相比于 CC 基因型，可能有较高的肾毒性风险。
顺铂/卡铂/奥沙利铂/铂类化合物	*ERCC1*	rs11615	AG 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 AG 基因型的卵巢癌患者，相比于 GG 基因型，可能提高中毒性肾损伤的风险。然而这种相关性还有争议。
顺铂/卡铂/奥沙利铂/铂类化合物	*ERCC1*	rs3212986	AC 杂合型突变	药物有效性	Level 3	携带 AC 基因型的肺癌、食管癌和卵巢癌患者，相比于 CC 基因型，可能有较高的总体生存率。
顺铂/卡铂+依托泊苷	*DYNC2H1*	rs716274	AA 野生型	药物毒副作用	Level 2B	携带 AA 基因型的肺小细胞癌患者，相比于 GG 和 AG 基因型，可能减少死亡风险。

Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

顺铂+紫杉醇	*TP53*	rs1042522	CG 杂合型突变	药物有效性	N/A	携带 CG 基因型的胃癌患者，相比于 CC 基因型，可能有较差的药物缓解率和较短的一年无进展生存期。
顺铂/卡铂+紫杉醇类	*GSTP1*	rs1695	AA 野生型	药物毒副作用	N/A	携带 AA 基因型的卵巢癌患者，相比于 AG 和 GG 基因型，血液毒性的风险可能增加。
顺铂+吉西他滨+卡培他滨+表阿霉素/多西他赛	*ERCC1*	rs11615	AG 杂合型突变	药物有效性	N/A	携带 AG 基因型的胰腺癌患者，相比于 AA 基因型，可能有较短的总体生存期。该基因型与无进展生存期无显著相关性。
顺铂	*XPC*	rs2228001	TT 纯合型突变	药物毒副作用	Level 1B	携带 TT 基因型的肿瘤患者，相比于 GG 和 GT 基因型，可能有较低的药物毒副风险。
卡铂	*MTHFR*	rs1801133	AA 纯合型突变	药物有效性	Level 2A	携带 AA 基因型的肺癌或者间皮瘤患者，相比于 AG 和 GG 基因型，可能有较好的药物缓解率和较长的无进展生存期。
奥沙利铂	*ABCB1*	rs1045642	AA 野生型	药物有效性	Level 3	携带 AA 基因型的结直肠癌患者，相比于 AG 基因型，可能有较短的无复发生存期。
奥沙利铂	*GSTP1*	rs1695	AA 野生型	药物毒副作用	N/A	携带 AA 基因型的结直肠癌患者，相比于 AG 和 GG 基因型，神经毒性和不耐受停药的风险可能增加。携带 AA 基因型的消化道肿瘤患者，相比于 AG 和 GG 基因型，可能有较高的周围神经系统疾病风险。
吉西他滨	*CDA*	rs2072671	AA 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 AA 基因型的肿瘤患者，相比于 CC 基因型，（1）可能有胞苷脱氨酶（CDA）表达降低导致吉西他滨清除减少，（2）可能有较高的毒副风险，比如嗜中性白血球减少症和胃肠道毒性。然而目前有结论不一致性研究。
吉西他滨	*CDA*	rs60369023	GG 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 GG 基因型的肿瘤患者，相比于 AA 基因型，（1）可能有较高的吉西他滨清除，（2）可能有较低的嗜中性白血球减少症风险。
培美曲塞	*GGH*	rs11545078	GG 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 GG 基因型的肺癌患者，相比于 AA 基因型，可能有较高的药物毒副风险。
培美曲塞	*MTHFR*	rs1801133	AA 纯合型突变	药物有效性	Level 3	携带 AA 基因型的肺癌或者间皮瘤患者，相比于 GG 基因型，可能有

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

						较短的总生存期。
培美曲塞	*DHFR*	rs442767	GT 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 GT 基因型的肺癌患者，相比 GG 基因型，可能有较低的疲劳风险。
环磷酰胺	*MTHFR*	rs1801133	AA 纯合型突变	药物毒副作用	Level 2A	携带 AA 基因型的肿瘤患者，相比于 AG 和 GG 基因型，可能有较高的药物毒副风险。
环磷酰胺	*SOD2*	rs4880	AG 杂合型突变	药物有效性	Level 2B	携带 AG 基因型的乳腺癌患者，相比于 AA 基因型，可能会有较短的生存期；相比于 GG 基因型，可能会有较长的生存期。
环磷酰胺	*XRCC1*	rs25487	CC 纯合型突变	药物毒副作用/有效性	Level 3	携带 CC 基因型的卵巢癌患者，相比于 CT 和 TT 基因型，可能有较高发生严重嗜中性白血球减少症的风险，然而可能有较长的无进展生存期和总生存期。
环磷酰胺+顺铂	*TP53*	rs1042522	CG 杂合型突变	药物毒副作用	N/A	携带 CG 基因型的卵巢癌患者，相比于 GG 基因型，可能有较低的嗜中性白血球减少症风险，但也存在结论不一致性研究。
环磷酰胺+氟尿嘧啶	*TP53*	rs1042522	CG 杂合型突变	药物毒副作用/有效性	N/A	携带 CG 基因型的乳腺癌患者，相比于 CC 基因型，1）可能有较高的药物毒副风险；2）接受抗肿瘤药物治疗时生存期较短。
环磷酰胺+表阿霉素	*GSTP1*	rs1695	AA 野生型	药物毒副作用/有效性	Level 2A	携带 AA 基因型的乳腺癌患者，相比于 GG 基因型，可能有较低的药物毒副风险和较好的药物缓解率。
环磷酰胺+阿霉素	*SLC22A16*	rs12210538	AA 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 AA 基因型的女性乳腺癌患者，相比于 GG 基因型，可能有较低的药物毒副风险。
环磷酰胺+阿霉素	*CYP2B6*	rs3211371	CC 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 CC 基因型的女性乳腺癌患者，相比于 CT 和 TT 基因型，可能有较低的剂量延迟反应风险。白细胞减少症及嗜中性白血球减少症是剂量延迟反应的常见症状。
环磷酰胺+阿霉素+氟尿嘧啶	*ABCC4*	rs9561778	GT 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 GT 基因型的乳腺癌患者，相比 GG 基因型，可能有较高的药物毒副风险。
他莫昔芬	*CYP2D6*	rs3892097	CT 杂合型突变	药物毒副作用	Level 2A	携带 CT 基因型的乳腺癌患者，相比于 TT 基因型，可能有较高发生严重潮热症状的风险。
他莫昔芬	*CYP2D6*	rs3892097	CT 杂合型突变	药物有效性	Level 2A	携带 CT 基因型的乳腺癌患者，相比于 TT 基因型，可能有较长的无

Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

						进展生存期和无事件生存期和较低复发风险。
紫杉醇	*ABCB1*	rs1045642	AA 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 AA 基因型的肿瘤患者，相比于 GG 基因型，可能有较高的嗜中性白血球减少症和神经毒性综合征。
紫杉醇	*ABCB1*	rs1045642	AA 野生型	药物有效性	Level 3	携带 AA 基因型的乳腺癌患者，相比于 GG 基因型，可能有较低的疾病控制率与总生存率。
紫杉醇	*ERCC1*	rs3212986	AC 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 AC 基因型的乳腺癌患者，相比于 CC 基因型，可能有较高的周围神经病变风险。
紫杉醇	*SOD2*	rs4880	AG 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 AG 基因型的乳腺癌患者，相比于 AA 基因型，可能有较低的周围神经病变风险，这种相关性只见于 *CYP3A4* 和 *CYP3A5* 基因功能缺失的患者。
多西他赛	*ERCC1*	rs11615	AG 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 AG 基因型的乳腺癌患者，相比于 AA 基因型，可能有较低的黏膜炎风险，这种相关性只见于 CYP3A4 和 CYP3A5 基因功能缺失的患者。
多西他赛	*ERCC1*	rs3212986	AC 杂合型突变	药物毒副作用	Level 3	携带 AC 基因型的乳腺癌患者，相比于 CC 基因型，可能有较低的黏膜炎风险。
蒽环类	*CBR3*	rs1056892	AA 纯合型突变	药物毒副作用	Level 2B	携带 AA 基因型的肿瘤患者，相比于 GG 基因型，可能有较低的心脏损害风险，但携带 AA 基因型的患者存在其他不良反应的风险。
蒽环类	*ABCB1*	rs1045642	AA 野生型	药物有效性	Level 3	携带 AA 基因型的乳腺癌患者，相比于 AG 和 GG 基因型，可能有较高的药物完全缓解率。
甲氨喋呤	*ABCB1*	rs1045642	AA 野生型	药物毒副作用	Level 2A	携带 AA 基因型的白血病或者淋巴瘤患者，相比于 GG 基因型，可能有较高的药物毒副风险。
甲氨喋呤	*MTHFR*	rs1801133	AA 纯合型突变	药物毒副作用/有效性	Level 2A	携带 AA 基因型的白血病或者淋巴瘤患者，相比于 GG 基因型，可能有较差的药物缓解率和较高的药物毒副风险。然而也存在不一致研究结果。
甲氨喋呤	*MTHFR*	rs1801133	AA 纯合型突变	药物剂量	Level 3A	携带 AA 基因型的白血病或者淋巴瘤患者，相比于 GG 基因型，可能需要减少药物剂量使用，并有较高的叶酸缺乏的风险。然而也存在不

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

						一致研究结果。
甲氨喋呤	*GGH*	rs11545078	GG 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 GG 基因型的肿瘤患者，相比于 AA 和 AG 基因型，可能有（1）较低的氨甲喋呤活性代谢物的蓄积；（2）较低的发生血小板减少症的风险。
甲氨喋呤	*MTR*	rs1805087	AA 野生型	药物毒副作用	Level 3	携带 AA 基因型的骨肉瘤患者，相比于 GG 基因型，可能有较低药物毒副风险。

注：1. 基因单核苷酸多态性与化疗药物相关性提示参考遗传药理学和基因组药理学 PharmGKB 数据库（http://www.pharmgkb.org），其证据等级划分依据如下：

Level 1A：由临床药理学实施联盟（CPIC）或遗传药理学指南认可；或者应用于国际遗传药理学研究网（PGRN）及其它主要卫生系统；

Level 1B：多项研究支持其与药物的相关性，且研究具有显著统计学差异；

Level 2A：多项研究支持其与药物的相关性，且该基因是已知的重要的功能明确的药物代谢基因；

Level 2B：多项研究支持其与药物的相关性，但其中一些研究无统计显著性或样本数量较少；

Level 3：单一研究支持有显著差异或多项研究但尚未达成一致结果支持其相关性；

N/A：未划分证据等级，参考具有统计显著性的研究结论。

2. 化疗药物毒副作用和有效性也会受到其它一些遗传或临床因素的影响，存在个体差异性。

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

参考文献

1. Wallin JJ, Edgar KA, Guan J et al. GDC-0980 is a novel class I PI3K/mTOR kinase inhibitor with robust activity in cancer models driven by the PI3K pathway. Mol Cancer Ther 2011; 10: 2426-2436.
2. Tsao MS, Aviel-Ronen S, Ding K et al. Prognostic and predictive importance of p53 and RAS for adjuvant chemotherapy in non small-cell lung cancer. J Clin Oncol 2007; 25: 5240-5247.
3. Mitsudomi T, Steinberg SM, Oie HK et al. ras gene mutations in non-small cell lung cancers are associated with shortened survival irrespective of treatment intent. Cancer Res 1991; 51: 4999-5002.
4. Yarden Y, Sliwkowski MX. Untangling the ErbB signalling network. Nat Rev Mol Cell Biol 2001; 2: 127-137.
5. Nakamura H, Kawasaki N, Taguchi M, Kabasawa K. Survival impact of epidermal growth factor receptor overexpression in patients with non-small cell lung cancer: a meta-analysis. Thorax 2006; 61: 140-145.
6. Marquez A, Wu R, Zhao J et al. Evaluation of epidermal growth factor receptor (EGFR) by chromogenic in situ hybridization (CISH) and immunohistochemistry (IHC) in archival gliomas using bright-field microscopy. Diagn Mol Pathol 2004; 13: 1-8.
7. da Cunha Santos G, Shepherd FA, Tsao MS. EGFR mutations and lung cancer. Annu Rev Pathol 2011; 6: 49-69.
8. Mok TS, Wu YL, Thongprasert S et al. Gefitinib or carboplatin-paclitaxel in pulmonary adenocarcinoma. N Engl J Med 2009; 361: 947-957.
9. Takano T, Ohe Y, Sakamoto H et al. Epidermal growth factor receptor gene mutations and increased copy numbers predict gefitinib sensitivity in patients with recurrent non-small-cell lung cancer. J Clin Oncol 2005; 23: 6829-6837.
10. Hirsch FR, Varella-Garcia M, McCoy J et al. Increased epidermal growth factor receptor gene copy number detected by fluorescence in situ hybridization associates with increased sensitivity to gefitinib in patients with bronchioloalveolar carcinoma subtypes: a Southwest Oncology Group Study. J Clin Oncol 2005; 23: 6838-6845.
11. Zhu CQ, da Cunha Santos G, Ding K et al. Role of KRAS and EGFR as biomarkers of response to erlotinib in National Cancer Institute of Canada Clinical Trials Group Study BR.21. J Clin Oncol 2008; 26: 4268-4275.
12. Hirsch FR, Varella-Garcia M, Cappuzzo F et al. Combination of EGFR gene copy number and protein expression predicts outcome for advanced non-small-cell lung cancer patients treated with gefitinib. Ann Oncol 2007; 18: 752-760.
13. Hirsch FR, Varella-Garcia M, Bunn PA, Jr. et al. Molecular predictors of outcome with gefitinib in a phase III placebo-controlled study in advanced non-small-cell lung cancer. J Clin Oncol 2006; 24: 5034-5042.
14. Cappuzzo F, Hirsch FR, Rossi E et al. Epidermal growth factor receptor gene and protein and gefitinib sensitivity in non-small-cell lung cancer. J Natl Cancer Inst 2005; 97: 643-655.
15. Chang JW, Liu HP, Hsieh MH et al. Increased epidermal growth factor receptor (EGFR) gene copy number is strongly associated with EGFR mutations and adenocarcinoma in non-small cell lung cancers: a chromogenic in situ hybridization study of 182 patients. Lung Cancer 2008; 61: 328-339.
16. Kim TM, Song A, Kim DW et al. Mechanisms of Acquired Resistance to AZD9291: A Mutation-Selective, Irreversible EGFR Inhibitor. J Thorac Oncol 2015; 10: 1736-1744.
17. Nukaga S, Yasuda H, Tsuchihara K et al. Amplification of EGFR Wild-Type Alleles in Non-Small Cell Lung Cancer Cells Confers Acquired Resistance to Mutation-Selective EGFR Tyrosine Kinase Inhibitors. Cancer Res 2017; 77: 2078-2089.
18. Minari R, Bordi P, Tiseo M. Third-generation epidermal growth factor receptor-tyrosine kinase inhibitors in T790M-positive non-small cell lung cancer: review on emerged mechanisms of resistance. Transl Lung Cancer Res 2016; 5: 695-708.
19. Tsao MS, Sakurada A, Cutz JC et al. Erlotinib in lung cancer - molecular and clinical predictors of outcome. N Engl J Med 2005; 353: 133-144.
20. Dahabreh IJ, Linardou H, Kosmidis P et al. EGFR gene copy number as a predictive biomarker for patients receiving tyrosine kinase inhibitor treatment: a systematic review and meta-analysis in non-small-cell lung cancer. Ann Oncol 2011; 22: 545-552.
21. Cappuzzo F, Finocchiaro G, Grossi F et al. Phase II study of afatinib, an irreversible ErbB family blocker, in EGFR

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

FISH-positive non-small-cell lung cancer. J Thorac Oncol 2015; 10: 665-672.
22. Pirker R, Pereira JR, von Pawel J et al. EGFR expression as a predictor of survival for first-line chemotherapy plus cetuximab in patients with advanced non-small-cell lung cancer: analysis of data from the phase 3 FLEX study. Lancet Oncol 2012; 13: 33-42.
23. Hirsch FR, Herbst RS, Olsen C et al. Increased EGFR gene copy number detected by fluorescent in situ hybridization predicts outcome in non-small-cell lung cancer patients treated with cetuximab and chemotherapy. J Clin Oncol 2008; 26: 3351-3357.

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

附录

1.参考药物信息

与 *EGFR* 相关的靶向治疗药物

药物通用名	商品名	靶点/原理	审批状态/临床试验状态
Gefitinib 吉非替尼	Iressa 易瑞沙	EGFR 酪氨酸激酶抑制剂	FDA 批准的适应症：非小细胞肺癌 CFDA 批准的适应症：非小细胞肺癌
Erlotinib 厄洛替尼	Tarceva 特罗凯	EGFR 酪氨酸激酶抑制剂	FDA 批准的适应症：非小细胞肺癌、胰腺癌 CFDA 批准的适应症：非小细胞肺癌
Icotinib 埃克替尼	Conmana 凯美纳	EGFR 酪氨酸激酶抑制剂	CFDA 批准的适应症：非小细胞肺癌
Afatinib 阿法替尼	Gilotrif 吉泰瑞	EGFR/HER2/ERBB4 多靶点激酶抑制剂	FDA 批准的适应症：非小细胞肺癌 CFDA 批准的适应症：非小细胞肺癌
Osimertinib 奥希替尼	Tagrisso 泰瑞沙	EGFR/HER2/HER3/HER4/ACK1/BLK 多靶点激酶抑制剂	FDA 批准的适应症：非小细胞肺癌 CFDA 批准的适应症：非小细胞肺癌
Cetuximab 西妥昔单抗	Erbitux 爱必妥	EGFR 单克隆抗体	3 期临床试验中：非小细胞肺癌、肺癌等 FDA 批准的适应症：结直肠癌、头颈部鳞状细胞癌 CFDA 批准的适应症：结直肠癌
Neratinib 来那替尼	Nerlynx 暂无中文名	EGFR/HER2/ERBB4 多靶点激酶抑制剂	2 期临床试验中：非小细胞肺癌、实体瘤 FDA 批准的适应症：HER2 过表达或 *HER2* 基因扩增的乳腺癌
Dacomitinib 暂无中文名	Vizimpro 暂无中文名	不可逆泛-ERBB 激酶抑制剂	FDA 批准的适应症：非小细胞肺癌 CFDA 批准的适应症：无
ASP8273 暂无中文名	暂无	EGFR 选择性抑制剂	3 期临床试验中：非小细胞肺癌
EGF816 暂无中文名	暂无	EGFR 选择性抑制剂	2 期临床试验中：非小细胞肺癌
HM61713 暂无中文名	暂无	EGFR 选择性抑制剂	2 期临床试验中：非小细胞肺癌
CO-1686 暂无中文名	暂无	EGFR 选择性抑制剂	3 期临床试验中：非小细胞肺癌
PF-06747775 暂无中文名	暂无	EGFR 选择性抑制剂	1/2 期临床试验中：非小细胞肺癌
AC0010	暂无	EGFR 选择性抑制剂	1/2 期临床试验中：非小细胞肺癌

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

艾维替尼

AZD3759 暂无中文名	暂无	EGFR 酪氨酸激酶抑制剂	1 期临床试验中：非小细胞肺癌、非小细胞肺癌脑转移
Pelitinib 暂无中文名	暂无	EGFR/HER2/ERBB4 多靶点激酶抑制剂	2 期临床试验中：非小细胞肺癌、结直肠癌 1 期临床试验中：实体瘤
Poziotinib 暂无中文名	暂无	EGFR/HER2/ERBB4 多靶点激酶抑制剂	2 期临床试验中：非小细胞肺癌、乳腺癌、食管鳞癌、头颈癌 1/2 期临床试验中：HER2 阳性胃癌
AP32788 暂无中文名	暂无	EGFR/HER2 双靶点激酶抑制剂	1/2 期临床试验中：非小细胞肺癌

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

2.慈善援助药物信息

药物名称	奥希替尼（泰瑞沙）
FDA 批准适应症	FDA 已批准奥希替尼（Osimertinib）用于 Egfr 酪氨酸激酶抑制剂治疗后疾病进展的、携带 *EGFR*-Thr790Met 突变的晚期非小细胞肺癌患者的治疗。
赞助公司	英国阿斯利康公司
医学标准	既往经表皮生长因子受体(Egfr)酪氨酸激酶抑制剂(TKI)治疗时或治疗后出现疾病进展，并且经检测确认存在 *EGFR*-T790M 突变阳性的局部晚期或转移性非小细胞性肺癌(NSCLC)成人患者的治疗。
官网链接	http://www.chinacharityfederation.org/NewsShowNoPart/16/1862.html

药物名称	贝伐珠单抗（安维汀）
FDA 批准适应症	FDA 已批准 Vegf 单克隆抗体贝伐珠单抗（Bevacizumab）用于转移性结直肠癌、胶质母细胞瘤、非小细胞肺癌、肾细胞癌、宫颈癌、复发性卵巢上皮癌、输卵管或原发性腹膜癌的治疗。
赞助公司	上海罗氏制药有限公司
医学标准	晚期、转移性或复发性非鳞状细胞非小细胞肺癌，经医务志愿者评估确认为符合安维汀适应症的低保患者（享有低保待遇至少一年）。
官网链接	www.4000518880.com

药物名称	吉非替尼（易瑞沙）
FDA 批准适应症	FDA 已批准吉非替尼（Gefitinib）用于携带 *EGFR*19 号外显子缺失或者 21 号外显子

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

	Leu858Arg 突变的转移性非小细胞肺癌患者的一线治疗。
赞助公司	英国阿斯利康公司
医学标准	1.经病理学或细胞学证实的符合易瑞沙适应症的原发性ⅢB 或者Ⅳ期的非小细胞肺癌。 2.易瑞沙治疗之前必须经影像学检查，确认存在病灶。 3.一线适应症患者，*EGFR* 基因检测结果必须为阳性的（组织标本或血液标本检测均可接受）；二线适应症患者服用易瑞沙前必须接受过至少一次抗肿瘤的化学治疗。 4.准备申请本项目的患者，服用易瑞沙期间不得再进行其他抗肿瘤的化学治疗，且没有其他与易瑞沙治疗相抵触的临床状况。 5.有足够的临床证据证实患者能够从易瑞沙治疗中获益且无严重不良反应。（获益是指肿瘤病灶按照 RECIST 评价标准没有进展；无严重不良反应是指未发生因易瑞沙治疗引起的不可逆转或者不可耐受的伤害） 6.患者体力状态 KPS>60 分，能够亲自前往发药点领取援助药品。
官网链接	http://www.iressaccf.org.cn/

药物名称	**克唑替尼（赛可瑞）**
FDA 批准适应症	FDA 已批准多靶点激酶抑制剂克唑替尼（Crizotinib）用于 ALK 阳性或 ROS1 阳性的转移性非小细胞肺癌患者的治疗。
赞助公司	辉瑞公司
医学标准	1.患者必须是经 CFDA 批准的检测方法确定的间变性淋巴瘤激酶(ALK)阳性的局部晚期或转移的非小细胞肺癌(NSCLC)。 2.经指定医疗机构评估确认为符合赛可瑞适应症(请参考药物使用说明书)的患者。
官网链接	http://www.cfchina.org.cn/list.php?catid=352

药物名称	**阿法替尼（吉泰瑞）**
FDA 批准适应症	FDA 已批准阿法替尼（Afatinib）用于携带 *EGFR* 19 号外显子缺失或者 21 号外显子 Leu858Arg 突变的转移性 NSCLC 患者的一线治疗；用于铂类为基础的一线化疗后疾病进展的晚期肺鳞状细胞癌患者的治疗。

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

赞助公司	中国初级卫生保健基金会、勃林格殷格翰公司
医学标准	既往未接受过表皮生长因子受体（EGFR）酪氨酸激酶抑制剂（TKI）治疗、具有 *EGFR* 基因敏感突变（*EGFR* 19 号外显子缺失或者 21 号外显子 Leu858Arg 突变）的局部晚期或转移性非小细胞肺癌（NSCLC）患者；含铂化疗期间或化疗后疾病进展的局部晚期或转移性鳞状组织学 NSCLC 患者。
官网链接	http://www.4008188781.cn/

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

3.肺癌 18 基因（组织版）检测列表

基因点突变、插入和缺失列表（16 个）

ALK	*ERBB2*	*MAP2K1*	*PTEN*
BRAF	*FGFR1*	*MET*	*RET*
CDKN2A	*KDR*	*PDGFRA*	*STK11*
EGFR	*KRAS*	*PIK3CA*	*TP53*

基因重排分析列表（7 个）

ALK	*EGFR*	*PDGFRA*	*ROS1*
BRAF	*NTRK1*	*RET*	

基因拷贝数改变分析列表（4 个）

EGFR	*FGFR1*
ERBB2	*MET*

化疗药物相关单核苷酸多态性位点（28 个）

ABCB1	*rs1045642*	*ABCC4*	*rs9561778*	*C8orf34*	*rs1517114*
CBR3	*rs1056892*	*CDA*	*rs2072671*	*CDA*	*rs60369023*
CYP2B6	*rs3211371*	*CYP2D6*	*rs3892097*	*DHFR*	*rs442767*
DPYD	*rs67376798*	*DPYD*	*rs3918290*	*DPYD*	*rs55886062*
DPYD	*rs2297595*	*DYNC2H1*	*rs716274*	*ERCC1*	*rs11615*
ERCC1	*rs3212986*	*GGH*	*rs11545078*	*GSTP1*	*rs1695*
MTHFR	*rs1801131*	*MTHFR*	*rs1801133*	*MTR*	*rs1805087*
SLC22A16	*rs12210538*	*SOD2*	*rs4880*	*TP53*	*rs1042522*
UGT1A1	*rs8175347*	*UMPS*	*rs1801019*	*XPC*	*rs2228001*
XRCC1	*rs25487*				

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656

【本页为报告签字盖章页，无报告正文】

检测人：钟学伟　　审核人：

北京泛生子基因科技有限公司

报告专用章

本报告的结果仅针对本次送检样品，结果仅供专业人士参考，不作为临床诊断的依据。
本报告内容可能涉及仍处于临床研究阶段的潜在药物或靶点，这种情况下会明确标出。
Copyright 北京泛生子基因科技有限公司 2018 Ref: Genetron L-2018-00008656