

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ			
Биоматериал: Парафиновый блок и стекло	Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25	Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025	
<i>A27.30.008 Молекулярно-генетическое исследование мутаций в гене BRAF в биопсийном (операционном) материале</i>			
МУТАЦИЯ ГЕНА BRAF			
BRAF (exon 15; codon 600; c.1798_1799delGTinsAA/AG; p.V600K/R; rs121913227)	Соматические мутации c.1798_1799delGTinsA /AG; p.V600K/R в 600 кодоне 15 экзона гена BRAF не обнаружены	Соматические мутации c.1798_1799delGTinsAA/AG; p.V600K/R в 600 кодоне 15 экзона гена BRAF не обнаружены	
BRAF (exon 15; codon 600; c.1799T>A; p.V600E; rs113488022)	Соматическая мутация c.1799T>A; p.V600E в 600 кодоне 15 экзона гена BRAF не обнаружена	Соматическая мутация c.1799T>A; p.V600E в 600 кодоне 15 экзона гена BRAF не обнаружена	
Соматические мутации в 15 экзоне гена BRAF не обнаружены.			
Меланома: Распространенность мутаций в гене BRAF у пациентов с меланомой кожи составляет около 40-60%. При этом мутация V600E составляет 90% всех случаев BRAF- положительных меланом (NCCN, 2021). Определение мутации V600E в гене BRAF рекомендовано всем пациентам с меланомой кожи резектабельной и нерезектабельной III стадии и IV стадии (NCCN, 2021). BRAF-тестирование рекомендовано для определения возможности применения таргетной терапии BRAF/MEK - ингибиторами (дабррафениб+траметиниб, вемурафениб+ кобиметиниб) (RUSSCO, 2020).			
Колоректальный рак: Мутация V600E в гене BRAF встречается при 5-9% всех случаях колоректального рака (KPP) (NCCN, 2021). Рекомендовано определение мутации BRAF V600E для возможности назначения ингибитора BRAF у пациентов с метастатическим колоректальным раком. В соответствии с RUSSCO определение мутации V600E в гене BRAF также рекомендовано для определения возможности применения анти-EGFR антител, таких как цетуксимаб и панитумумаб, у пациентов с метастатическим KPP. Отсутствие мутации BRAF V600E в сочетании с наличием дикого типа генов KRAS и NRAS является показанием для использования стандартных режимов химиотерапии в сочетании с анти-EGFR антителами (RUSSCO, 2020; ESMO, 2020). BRAF-отрицательные пациенты имеют значительно выше показатели общей выживаемости и более благоприятные клинико-морфологические характеристики опухоли в сравнении с пациентами с наличием мутации BRAF V600E (NCCN, 2021).			
Немелкоклеточный рак легкого: V600E является наиболее частой мутацией в гене BRAF и встречается приблизительно у 2% пациентов с adenокарциномой легкого (ESMO, 2020). В соответствии с RUSSCO рекомендовано проведение тестирования для определения возможности назначения тирозинкиназных ингибиторов BRAF (RUSSCO, 2020). Отсутствие мутаций в гене BRAF увеличивает вероятность обнаружения других чувствительных к таргетной терапии aberrаций в генах EGFR, ALK, ROS1, MET у пациентов с немелкоклеточным раком легкого, так как альтерации в перечисленных генах обычно не перекрываются (NCCN, 2021).			
Рак щитовидной железы: Распространенность мутации V600E в гене BRAF при папиллярной карциноме составляет 40-50%, при низкодифференцированной карциноме- 20-40%, при анапластической карциноме 30-40%. Рекомендовано всем пациентам с подозрением на рак щитовидной железы (категория Bethesda III-V) для диагностики злокачественного процесса. Отсутствие мутации V600E в гене BRAF не исключает наличия в образце злокачественного процесса. Определение мутации BRAF V600E рекомендовано всем пациентам с высокодифференцированным раком щитовидной железы для послеоперационной стратификации риска рецидива для определения тактики ведения пациентов.			
Определение мутации V600E не является диагностическим тестом. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онколога.			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации