

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 02/06/1998 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)	Обнаружена мутация V600E (c.1799T>A; p.Val600Glu) в гене BRAF	Соматическая мутация c.1799T>A; p.V600E в 600 кодоне 15 экзона гена BRAF не обнаружена	
<p>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. Наличие мутации V600E в гене BRAF является показанием для применения таргетной терапии тирозинкиназными ингибиторами BRAF/MEK- ингибиторами (дабрафениб+траметиниб, vemurafenib+ кобиметиниб) у пациентов с меланомой кожи резектабельной и нерезектабельной III стадии и IV стадии (RUSSCO, 2020).</p> <p>Колоректальный рак: Мутация V600E в гене BRAF встречается при 5-9% всех случаев колоректального рака (KPP) (NCCN, 2021). Наличие мутации в гене BRAF является причиной резистентности к терапии анти-EGFR антителами, такими как цетуксимаб и панитумумаб, у пациентов с метастатическим KPP (RUSSCO, 2020; NCCN, 2021). Мутация BRAF V600E у пациентов с метастатическим KPP является показанием к назначению BRAF-ингибитора (NCCN, 2021). BRAF V600E является негативным прогностическим маркером у пациентов с метастатическим KPP вне зависимости от терапии (ESMO, 2018).</p> <p>Немелкоклеточный рак легкого: V600E является наиболее частой мутацией в гене BRAF и встречается приблизительно у 2% пациентов с adenокарциномой легкого (ESMO, 2020). Наличие мутации V600E является показанием для назначения комбинации BRAF/MEK ингибиторов (дабрафениб+ траметиниб) пациентам с местнораспространенным и метастатическим немелкоклеточным раком легкого (NCCN, 2021).</p> <p>Рак щитовидной железы: Наличие мутации V600E в гене BRAF обуславливает высокий риск (>95%) обнаружения злокачественного процесса в цитологических образцах категории Bethesda III-V (ATA, 2015). Рядом авторов показано, что точечная мутация V600E значительно влияет на прогноз заболевания (ETA, 2017). Определение мутации BRAF V600E рекомендовано всем пациентам с высокодифференцированным раком щитовидной железы для послеоперационной стратификации риска рецидива для определения тактики ведения пациентов. Наличие мутации V600E в гене BRAF при папиллярном РЩЖ, размером более 1 см, определяет высокий риск рецидива после начального лечения (>40%).</p> <p>Определение мутации V600E не является диагностическим тестом. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онколога.</p>			

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации