



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА

Дата рождения: 01.01.1980 (44 г.) Пол: Ж

Регистрация биоматериала: 17.05.2024

Биоматериал: Парафин + ПС;

Заявка №: 3303019789

Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"

Исполнитель: ООО "ДНКМ"



**Молекулярно-генетическое исследование при раке тела матки (экзоны 9 и 13 гена POLE,
микросателлитная нестабильность (MSI))**

Показатель	Результат	Референсные значения
Молекулярно-генетическое исследование микросателлитной нестабильности в ткани опухоли (MSI)	Микросателлитной нестабильности (MSI) не обнаружено	Микросателлитной нестабильности (MSI) не обнаружено
Мутации в ген POLE	Патогенных мутаций в 9 и 13 экзонах гена POLE не обнаружено	Патогенных мутаций в 9 и 13 экзонах гена POLE не обнаружено

Комментарии к пробе: Микросателлитная нестабильность (MSI) представляет собой молекулярный фенотип дефектной системы репарации ошибочно спаренных нуклеотидов (DNA mismatch repair (MMR)). Данный феномен возникает в геноме опухолей различной локализации, но наиболее часто встречается при колоректальном раке (до 15% случаев). Определение MSI рекомендовано всем пациентам с колоректальным раком (NCCN, 2021). У пациентов со II стадией рака без MSI рекомендовано применение адъювантной химиотерапии фторпиримидинами (NCCN, 2021). Также определение MSI рекомендовано пациентам с метастатическим колоректальным раком для определения возможности применения иммунотерапии анти-PD1 антителами (NCCN, 2021). При других онкологических заболеваниях рекомендовано выявление MSI у пациентов с метастатическим заболеванием для определения возможности проведения иммунотерапии (NCCN, 2021). Определение MSI рекомендовано всем пациентам с наследственной отягощенностью для определения синдрома Линча (NCCN, 2021). Для постановки диагноза синдром Линча введены критерии Amsterdam II, Bethesda. Определение наличия микросателлитной нестабильности не является диагностическим тестом. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-генетика, врача-онколога. Мутации в гене POLE встречаются в 7-12% случаев рака тела матки (PTM), в 1-2% случаев колоректального рака, а также были описаны случаи наличия данных aberrаций при раке яичников, желудка, поджелудочной железы и легкого (Imboden S. et al., 2019). Согласно NCCN всем пациентам с эндометриальной карциномой рекомендовано определение мутаций в гене POLE для молекулярной классификации заболевания с целью персонализации лечения. Определение статуса POLE является первым этапом в оценке молекулярно-генетического подтипа опухоли (NCCN, 2020). Пациенты с PTM и отсутствием мутаций в гене POLE имеет менее благоприятный прогноз по сравнению с пациентами с опухолями аналогичного типа, степени злокачественности и стадии, имеющих положительный статус POLE (Imboden S. et al., 2019; Murali R. et al., 2018). При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онколога.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: