

\*中文翻譯僅供參考，非正式報告

檢測名稱：TEMPUS xF 液態切片癌症基因檢測

項目類別	類別說明	結果
基因組變異：	潛在可行的變異	未發現可報告的致病變異。
	生物學相關的變異	NF1 c.7869+1G>A Splice region variant - LOF Variant Allele Fraction: 0.4%
免疫治療標誌：	微衛星不穩定狀態	高度微衛星不穩定未檢出。
治療意義：	無	未發現可報告的治療選項。

臨床試驗	根據此次送檢的腫瘤基因特徵以及癌症類型所配對最新的臨床試驗清單
<p>臨床試驗編號：NCT04800822 試驗目的：評估藥物PF-07284892對於患有晚期實體腫瘤的受試者的效果。 試驗階段：一期 地點：位於美國 基因焦點：NF1基因的c.7869+1G&gt;A突變</p> <p>臨床試驗編號：NCT04985604 試驗目的：研究藥物Tovorafenib（也稱為DAY101）在單獨使用或與其他治療方法結合治療黑色素瘤和其他實體腫瘤患者的效果。 試驗階段：一/二期 地點：美國 基因焦點：NF1基因的c.7869+1G&gt;A突變</p> <p>臨床試驗編號：NCT04534283 試驗目的：評估ERK1/2抑制劑LY3214996與Abemaciclib聯合治療對於患有NF1基因c.7869+1G&gt;A突變的受試者的效果。 試驗階段：二期 地點：位於美國 基因焦點：NF1基因的c.7869+1G&gt;A突變</p> <p>請注意，以上資訊僅供參考，詳細的試驗資訊和參與資格請與試驗負責單位聯繫以獲得最準確的資訊。</p>	

意義不明的變異:		
基因名稱	突變說明	異常等位基因比例
ARID1A	c.547G>A p.A183T Missense variant NM_006015	50.9 %

NF1	c.1007G>T p.W336L Missense variant NM_001042492	0.9%
-----	---	------

#### 低覆蓋區域

ERRFI1、JAK1、KMT2A、MSH3、SPOP、TERT

#### 檢測敘述

Tempus xF檢測是一種次世代定序的cfDNA液體活檢腫瘤分析檢測，用於檢測從固體腫瘤中釋放到血液中的基因變異。這105基因檢測包括有單核苷酸變異 (SNV)、插入與刪除 (indels)、拷貝數變異 (CNV) 和染色體重排 (易位)，透過使用定制的IDT探針用於NGS混合捕獲進行偵測。該檢測通常使用30至50納克的輸入DNA，對於SNV和CNV放大，在≥0.5%的變異等位基因比例 (VAF) 以上之技術敏感性達到>99%，對於indels大於0.5%的VAF則達到>98%，對於易位大於0.5%的VAF則達到>97%。該檢測涵蓋35個基因的臨床相關編碼外顯子，並包括70個基因中的重複熱點突變。達臨床相關區域的檢測下限 (LLOD) 的97個基因 (可根據要求提供清單) 之插入和刪除檢出會出報告。BRCA1和BRCA2的拷貝數減少檢出會出報告。在主治病理醫師的酌情下，檢測也可以使用10至<30納克的輸入DNA進行，但在這種情況下，報告將指出降低的敏感性，並應考慮進行其他測試。請參閱Tempus網站以獲取完整的基因列表和性能規範。

「潛在可行的變異」是指與特定治療、診斷和/或預後指示相關的影響蛋白質的變異，基於臨床指南和醫學文獻的證據。「生物相關的變異」在醫學文獻中具有功能意義或與疾病狀態有關，但在Tempus知識庫中沒有相關的治療、預後或診斷證據。「意義不明的變異」 (VUS) 對功能具有不明確的影響和/或缺乏足夠的證據來確定其致病性。不會報告良性變異。「低覆蓋區域」是指任何基因區域的平均覆蓋率低於1000倍時所包含的區域。在基因低覆蓋區域缺乏變異時，應謹慎解釋，並結合患者的診斷情況進行重新測試的考慮。通過將患者的DNA序列與人類基因組參考序列版本hg19 (GRCh37) 進行對比，可以識別出變異。臨床總結顯示了可行和與生物相關的變異。由於定序是在沒有相配對正常樣本的情況下進行的，無法區分報告的變異是體細胞遺傳的還是體細胞突變的。

「微衛星不穩定性 (MSI)」是由於DNA錯配修復途徑的遺傳性或獲得性缺陷導致的高度突變性。MSI高 (MSI-H) 腫瘤由於DNA錯配修復活性缺陷而出現微衛星重複長度的變化。檢測到時會報告MSI-H狀態。如果MSI狀態將影響臨床管理，則建議進行DNA錯配修復蛋白的免疫組織化學染色，或採用其他方法確定MSI狀態。

xF提供了在OncoKB、NCCN和其他腫瘤學指南中包含的臨床相關生物標記物的訊息：

膀胱癌：FGFR2、FGFR3

乳腺癌：BRCA1、BRCA2、ERBB2 (HER2)、ESR1、PIK3CA

膽管癌：FGFR2、IDH1

大腸直腸癌：BRAF、ERBB2 (HER2)、KRAS、NRAS

胃食道腺癌：ERBB2 (HER2)

胃腸道間質瘤：KIT、PDGFRA

黑色素瘤：BRAF、KIT、NRAS

非小細胞肺癌：ALK、BRAF、EGFR、ERBB2 (HER2)、KRAS、MET、RET、ROS1

完整基因列表

A-C：

AKT1、AKT2、ALK、APC、AR、ARAF、ARID1A、ATM、ATR、B2M、BAP1、BRAF、

BRCA1、BRCA2、BTK、CCND1、CCND2、CCND3、CCNE1、CD274 ( PD-L1 )、  
CDH1、CDK4、CDK6、CDKN2A、CTNNB1

D-F：

DDR2、DPYD、EGFR、ERBB2 ( HER2 )、ERRFI1、ESR1、EZH2、FBXW7、FGFR1  
、FGFR2、FGFR3、FGFR4、FLT3、FOXL2

G-M：

GATA3、GNA11、GNAQ、GNAS、HNF1A、HRAS、IDH1、IDH2、JAK1、JAK2、JAK3  
、KDR、KEAP1、KIT、KMT2A、KRAS、MAP2K1、MAP2K2、MAPK1、MET、MLH1、  
MPL、MSH2、MSH3、MSH6、MTOR、MYC、MYCNN-R

NF1、NF2、NFE2L2、NOTCH1、NPM1、NRAS、NTRK1、PALB2、PBRM1、  
PDCD1LG2、PDGFRA、PDGFRB、PIK3CA、PIK3R1、PMS2、PTCH1、PTEN、  
PTPN11、RAD51C、RAF1、RB1、RET、RHEB、RHOA、RIT1、RNF43、ROS1

S-Z：

SDHA、SMAD4、SMO、SPOP、STK11、TERT、TP53、TSC1、TSC2、UGT1A1、  
VHL

基因重排：

ALK、BRAF、FGFR2、FGFR3、NTRK1、RET、ROS1

拷貝數增加：

CCNE1、CD274 ( PD-L1 )、EGFR、ERBB2 ( HER2 )、MET、MYC

拷貝數缺失：

BRCA1 和 BRCA2

\*中文翻譯僅供參考，非正式報告