

# 燃石朗清™ 检测报告

*RS1604245PLA*



ID  
RS1604245PLA

报告日期  
07/03/2016

诊断产品  
燃石朗清™

## 患者信息

姓名	孙德凤	燃石样本 ID	RS1604245PLA
样本来源	天津医科大学总医院	患者 ID	120222196010255220
样本类型	血浆+白细胞	取样时间	06/24/2016
取样手段	血液	收样时间	06/26/2016
申请单号	A0012387	报告时间	07/03/2016

## 燃石朗清™ 简介

燃石朗清™ 基于第二代测序技术，捕获 61 个与癌症发生发展的生物学原理及个性化治疗方案高度相关的基因的重要外显子及部分内含子区域，以及其他 107 个基因在肺癌中高发突变的热点区域，进行高达 10000X 的超深度测序，从而测量这些基因中出现的低频及超低频的来自循环肿瘤 DNA 的突变、重排、拷贝数增加等变异事件。

### NCCN指南明确与非小细胞肺癌用药指导相关的基因

ALK	BRAF	EGFR	ERBB2	MET	RET	ROS1
其他与癌症用药指导密切相关的原癌基因						
AKT1	CBL	CCND1	CDK4	CDK6	CHEK1	CHEK2
CTNNB1	ERBB3	FBXW7	FGF19	FGF3	FGF4	FGFR1
FGFR3	FLT3	GATA3	HRAS	IDH1	IDH2	JAK1
KDM5A	KIT	KRAS	MTOR	MYC	NFE2L2	NOTCH2
NOTCH4	NRAS	NTRK1	PIK3CA	PIK3R1	PPP2R1A	PRKDC
RAD50	RNF43	SOX2	SPOP	TGFBR2		

注：不同颜色代表的含义

突变
突变/扩增
突变/融合

### 其他与癌症生物学密切相关的抑癌基因

这些基因的缺失性突变亦会与相应通路的靶向药物有效性密切相关

APC	ARID1A	BRCA1	BRCA2	CDKN2A	MSH6	PTEN
RB1	SMAD4	STK11	TP53			

### 与药物代谢与毒性相关的重要基因（主要关注单核苷酸多态性）

CYP2D6	DPYD	UGT1A1
--------	------	--------

燃石医学检验所已依据 CLIA'88 及国内外相关技术指导准则完成技术平台验证，并通过卫计委临床检验中心肿瘤诊断和治疗高通量测序检测室间质评。本报告仅对本次标本检测负责，结果仅供医生参考。

检测人：

数据分析人：

报告审核人：

## 检测结果小结

### NCCN 指南涵盖的 8 种基因变异

基因变异及丰度 <sup>1</sup>	临床意义	靶向药物（敏感性）
EGFR 21 号外显子 L858R 错义突变 丰度：16.3%	携带某些 EGFR 突变（如 19 号外显子缺失，L858R，L861，G719，S768 等）的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。携带某些 EGFR 突变（如 T790M）的肿瘤可能对一代 EGFR 抑制剂耐药，但对三代 EGFR 抑制剂敏感。携带 EGFR20 号外显子插入突变的肿瘤可能对现有 EGFR 抑制剂都不敏感。	厄洛替尼（敏感） 吉非替尼（敏感） 埃克替尼（敏感） 阿法替尼（敏感） DACOMITINIB（敏感） AZD9291（敏感） ROCIETINIB（敏感） 西妥昔单抗（尚不明确） 帕尼单抗（尚不明确） 尼妥珠单抗（尚不明确）
EGFR 20 号外显子 T790M 错义突变 丰度：7.72%	携带某些 EGFR 突变（如 19 号外显子缺失，L858R，L861，G719，S768 等）的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。携带某些 EGFR 突变（如 T790M）的肿瘤可能对一代 EGFR 抑制剂耐药，但对三代 EGFR 抑制剂敏感。携带 EGFR20 号外显子插入突变的肿瘤可能对现有 EGFR 抑制剂都不敏感。	厄洛替尼（耐药） 吉非替尼（耐药） 埃克替尼（耐药） 阿法替尼（耐药） DACOMITINIB（耐药） AZD9291（敏感） ROCIETINIB（敏感） 西妥昔单抗（尚不明确） 帕尼单抗（尚不明确） 尼妥珠单抗（尚不明确）
EGFR 18 号外显子 L718Q 错义突变 丰度：2.55%	携带某些 EGFR 突变（如 19 号外显子缺失，L858R，L861，G719，S768 等）的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。携带某些 EGFR 突变（如 T790M）的肿瘤可能对一代 EGFR 抑制剂耐药，但对三代 EGFR 抑制剂敏感。携带 EGFR20 号外显子插入突变的肿瘤可能对现有 EGFR 抑制剂都不敏感。	厄洛替尼（可能敏感） 吉非替尼（可能敏感） 埃克替尼（可能敏感） 西妥昔单抗（尚不明确） 帕尼单抗（尚不明确） 尼妥珠单抗（尚不明确）

		阿法替尼 (尚不明确)
		DACOMITINIB (尚不明确)
		AZD9291 (尚不明确)
		ROCIETINIB (尚不明确)
EGFR	携带某些 EGFR 突变 (如 19 号外显子缺失, L858R, L861, G719, S768 等) 的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。携带某些 EGFR 突变 (如 T790M) 的肿瘤可能对一代 EGFR 抑制剂耐药, 但对三代 EGFR 抑制剂敏感。携带 EGFR20 号外显子插入突变的肿瘤可能对现有 EGFR 抑制剂都不敏感。	厄洛替尼 (可能敏感)
20 号外显子 C797S 错义突变		吉非替尼 (可能敏感)
丰度: 2.04%		埃克替尼 (可能敏感)
		阿法替尼 (可能敏感)
		DACOMITINIB (可能敏感)
		AZD9291 (可能耐药)
		ROCIETINIB (可能耐药)
		西妥昔单抗 (尚不明确)
		帕尼单抗 (尚不明确)
		尼妥珠单抗 (尚不明确)

## 与临床用药可能相关的其他基因变异

基因变异及丰度 <sup>1</sup>	临床意义	靶向药物 (敏感性)
TP53 7 号外显子 S241F 错义突变 丰度: 8.7%	TP53 是最重要的抑癌基因, 其突变与多种肿瘤发生发展密切相关。携带 TP53 突变 (如 R172, R248) 的肿瘤可能对 HSP90 抑制剂敏感。其他突变临床意义暂不明确。	GANETESPIB (尚不明确) AUY922 (尚不明确)
TP53 7 号外显子 G245D 错义突变 丰度: 0.88%	TP53 是最重要的抑癌基因, 其突变与多种肿瘤发生发展密切相关。携带 TP53 突变 (如 R172, R248) 的肿瘤可能对 HSP90 抑制剂敏感。其他突变临床意义暂不明确。	GANETESPIB (尚不明确) AUY922 (尚不明确)
KMT2C 8 号外显子 F357L 错义突变 丰度: 2.72%	该基因变异与靶向用药关联性尚无临床证据。	暂无



ID  
RS1604245PLA

报告日期  
07/03/2016

诊断产品  
燃石朗清™

注 1：突变丰度指在该位点所有的等位基因中，突变的等位基因的占比（相对野生型等位基因）。例如，突变丰度 40% 意为该位点含有 40% 的突变等位基因和 60% 的野生型等位基因。由于外周血中游离 DNA 大部分来自正常细胞，循环肿瘤 DNA 占比一般极低，因此突变丰度一般较低（<5%）。请注意：外周血游离 DNA 突变丰度与肿瘤病灶组织 DNA 的突变丰度并不具备直接关联性，而是会受到肿瘤负荷、分期、转移状况等多种因素的影响。

## 检出的体细胞同义变异列表<sup>2</sup>

在此样本中未检出体细胞同义突变。

注 2：该表旨在列出与临床用药相关突变以外的体细胞同义突变，这部分突变的临床意义尚不明确。一般认为这些突变不改变氨基酸编码，因而生物学意义与临床指导意义较小。

### 检出的胚系变异及多态性列表<sup>3</sup>

突变 基因	氨基酸 改变	突变 丰度	染色体	突变 位点	参考 碱基	突变 碱基	突变 类型	风险 等级
BRCA2	V1711L	51.35%	13	32913623	G	T	错义突变	尚不明确
GRIA3	N400	100%	X	122537277	T	C	同义突变	可能良性
PIK3R1	M326I	48.94%	5	67588148	G	A	错义突变	可能良性
PIK3R1	F392	51.86%	5	67589188	C	T	同义突变	可能良性
ALK	A1200	47.34%	2	29443617	C	G	同义突变	良性
ALK	G1125	100%	2	29445458	G	T	同义突变	良性
APC	V1822D	99.74%	5	112176756	T	A	错义突变	良性
ATP10B	C217R	99.99%	5	160097496	A	G	错义突变	良性
ATP10B	R171	100%	5	160097632	G	A	同义突变	良性
BRCA1	S1634G	35.85%	17	41223094	T	C	错义突变	良性
BRCA1	S1436	35.97%	17	41234470	A	G	同义突变	良性
BRCA1	K1183R	39.37%	17	41244000	T	C	错义突变	良性
BRCA1	E1038G	37.46%	17	41244435	T	C	错义突变	良性
BRCA1	P871L	45.31%	17	41244936	G	A	错义突变	良性
BRCA1	L771	38.65%	17	41245237	A	G	同义突变	良性
BRCA1	S694	45.03%	17	41245466	G	A	同义突变	良性
BRCA2	V1269	99.93%	13	32912299	T	C	同义突变	良性
BRCA2	L1521	100%	13	32913055	A	G	同义突变	良性



ID  
RS1604245PLA

报告日期  
07/03/2016

诊断产品  
燃石朗清™

BRCA2	V217I	100%	13	32915005	G	C	同义突变	良性
BRCA2	V2466A	100%	13	32929387	T	C	错义突变	良性
CNOT4	V548I	48.7%	7	135048804	C	T	错义突变	良性
CSMD3	Y2068	100%	8	113364696	A	G	同义突变	良性
DPP10	V405I	100%	2	116525960	G	A	错义突变	良性
GKN2	S113N	52.32%	2	69173570	C	T	错义突变	良性
MTOR	A1577	100%	1	11205058	C	T	同义突变	良性
MYH2	E108	100%	17	10450816	T	C	同义突变	良性
NOTCH1	D2185	100%	9	139391636	G	A	同义突变	良性
NOTCH1	D1698	99.97%	9	139397707	G	A	同义突变	良性
NOTCH4	LL15L	81.89%	6	32191658	TAG C	T	非移码缺失性突变	良性
OR2T4	I253	42.4%	1	248525638	CA	C	移码突变	良性
OR6F1	F215L	41.21%	1	247875415	A	G	错义突变	良性
OR6F1	V150	40%	1	247875608	C	G	同义突变	良性
OR6F1	C123	39.17%	1	247875689	A	G	同义突变	良性
PDE4DIP	A1203T	43.37%	1	144882823	C	T	错义突变	良性
POM121 L12	A3S	52.28%	7	53103371	G	T	错义突变	良性
POM121 L12	P6	55.52%	7	53103382	G	T	同义突变	良性
POM121 L12	Q64E	41.71%	7	53103554	C	G	错义突变	良性
POM121 L12	G69	34.3%	7	53103571	G	A	同义突变	良性
POM121 L12	P103	52.56%	7	53103673	C	A	同义突变	良性
POM121	G194	42.65%	7	53103946	G	C	同义突变	良性

## L12

<b>POM121 L12</b>	P238	51.1%	7	53104078	G	A	同义突变	良性
<b>PSG5</b>	L18V	99.98%	19	43690506	G	C	错义突变	良性
<b>RNF43</b>	L418M	41.66%	17	56435885	G	T	错义突变	良性
<b>SPTA1</b>	L831	50.64%	1	158631171	A	C	同义突变	良性
<b>TNN</b>	P930L	53.08%	1	175092674	C	T	错义突变	良性
<b>TNN</b>	T941M	50.8%	1	175092707	C	T	错义突变	良性
<b>TP53</b>	P72R	54.7%	17	7579472	G	C	错义突变	良性
<b>TPTE</b>	A37	24.72%	21	10970017	C	T	同义突变	良性
<b>TRIM58</b>	T374M	55.97%	1	248039451	C	T	错义突变	良性
<b>TRIM58</b>	T461	99.98%	1	248039713	A	G	同义突变	良性

注 3：胚系变异是指在人的胚胎发育时便已携带的变异（几乎全部遗传自父母，人体的所有细胞都带有一致的胚系变异），这区别于肿瘤体细胞突变（在肿瘤发生过程中产生，只在肿瘤细胞中带有）。人类的胚系变异有超过 3 千万种，绝大多数胚系变异并不致病，构成了人与人之间的遗传多样性。该表列出了本次检测中发现的胚系变异及多态性，并根据多个大型已知遗传数据库对这些位点进行风险评估。由于这些数据多来自于生物信息学预测，因此风险评估仅供参考。如对结果有任何疑问，请咨询遗传咨询师或其他专业人士。

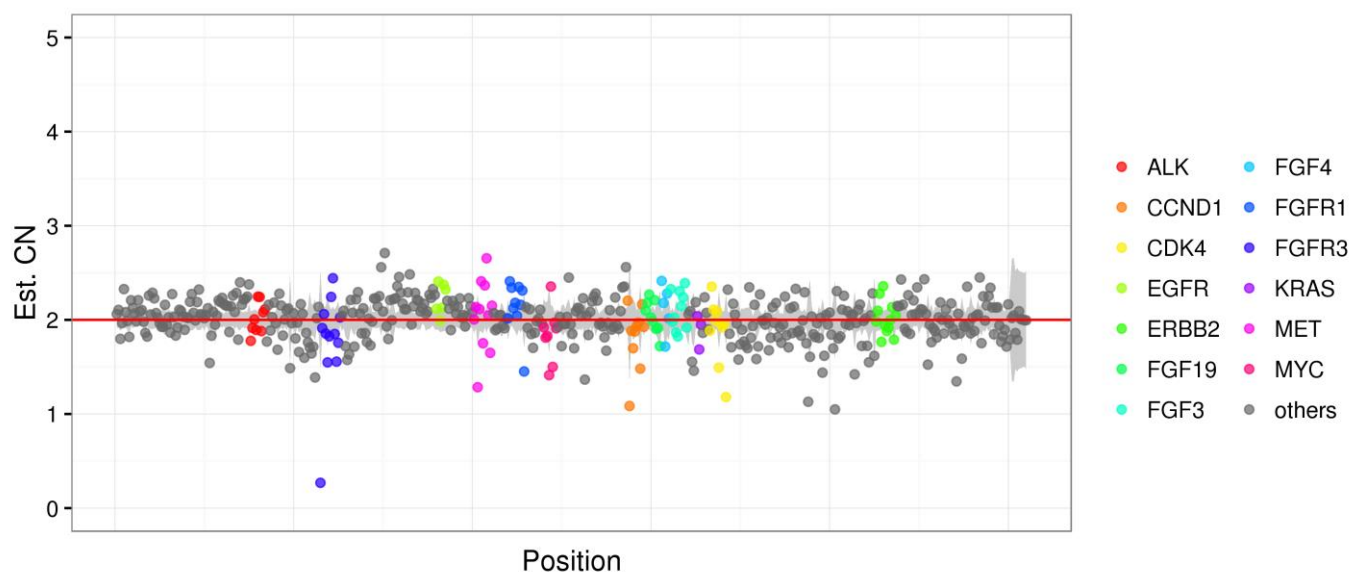
注：本报告所列举的基因变异并未按基因重要性排序。具体临床意义请咨询您的主治医生。



## 重点基因拷贝数

基因	染色体位置	拷贝数 变异	拷贝数	显著变异 区间个数	捕获区间 个数
ALK	2p23.1	正常	2.02	1	9
CCND1	11q13.3	正常	1.82	0	10
CDK4	12q14.1	正常	1.89	0	10
EGFR	7p11.2	正常	2.22	2	6
ERBB2	17q12	正常	2.02	1	12
FGF19	11q13.3	正常	2.03	1	9
FGF3	11q13.3	正常	2.10	3	10
FGF4	11q13.3	正常	2.12	1	5
FGFR1	8p11.22	正常	2.14	3	10
FGFR3	4p16.3	正常	1.78	1	12
KRAS	12p12.1	正常	1.89	0	3
MET	7q31.2	正常	2.05	3	11
MYC	8q24.21	正常	1.84	1	8

## 基因拷贝数分布图



## 药物代谢相关酶类 SNP 小结

SNP	变异/野生型	临床意义
UGT1A1*28	野生型	UGT1A1 特定多态性与伊立替康毒性增加相关。野生型患者出现伊立替康相关毒性的可能性相对较低。
UGT1A1*6	野生型	UGT1A1 特定多态性与伊立替康毒性增加相关。野生型患者出现伊立替康相关毒性的可能性相对较低。
CYP2D6*10	杂合型突变	CYP2D6 编码蛋白参与多种药物代谢。CYP2D6*10 杂合型突变者携带一个正常等位基因，对他莫昔芬治疗尚无明确指导意义。
DPYD*2A	野生型	DPD 缺乏与氟尿嘧啶（5-FU、卡培他滨或替加氟）毒性增加相关。DPYD 野生型患者 DPD 表达正常。
DPYD*13	野生型	DPD 缺乏与氟尿嘧啶（5-FU、卡培他滨或替加氟）毒性增加相关。DPYD 野生型患者 DPD 表达正常。

## 相关靶向药物小结

药物名称	中文名	靶点	已获 FDA 批准的适应症
CETUXIMAB (ERBITUX)	西妥昔单抗 (爱必妥)	EGFR	结直肠癌
PANITUMUMAB (VECTIBIX)	帕尼单抗 (维克替比)	EGFR	结直肠癌
ERLOTINIB (TARCEVA)	厄洛替尼 (特罗凯)	EGFR	非小细胞肺癌 胰腺癌
GEFITINIB (IRESSA)	吉非替尼 (易瑞沙)	EGFR	非小细胞肺癌
ICOTINIB (CONMANA)	埃克替尼 (凯美纳)	EGFR	非小细胞肺癌
AFATINIB (GILOTRIF)	阿法替尼 (NA)	EGFR/ERBB2	非小细胞肺癌
NIMOTUZUMAB (NA)	尼妥珠单抗 (泰欣生)	EGFR	鼻咽癌

## 相关在研药物小结

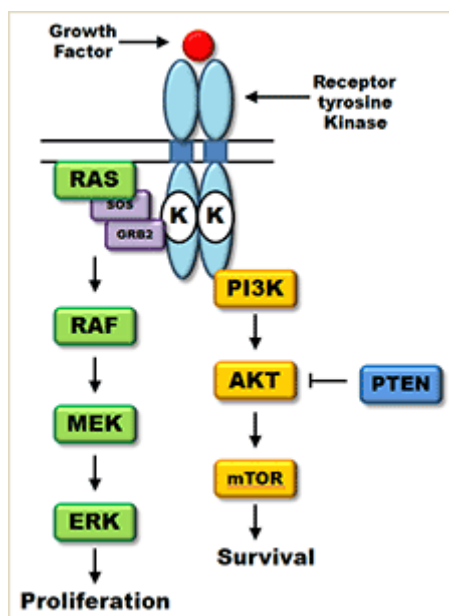
药物名称	靶点	简介
AZD9291	EGFR	EGFR 小分子抑制剂，对 EGFR T790M 突变引起的一代 EGFR 抑制剂抗药性患者可能有效
ROCIETINIB	EGFR	EGFR 小分子抑制剂（曾用名 CO1686），对 EGFR T790M 突变引起的一代 EGFR 抑制剂抗药性患者可能有效
DACOMITINIB	EGFR	EGFR 小分子抑制剂，对 EGFR T790M 突变引起的一代 EGFR 抑制剂抗药性患者可能有效
AUY922	Hsp90	Hsp90 抑制剂
GANETESPIB	Hsp90	Hsp90 抑制剂

注：本报告所列举的靶向药物并未按药物疗效排序。具体用药指导请咨询您的主治医生。

## 相关基因简介

### EGFR

EGFR 是一个表皮生长因子受体，为跨膜酪氨酸受体激酶的一种。EGFR 突变是肺癌中一个最主要的分子亚型。该基因的激活性突变可以促进细胞的异常增殖、分化以及血管增生，并能抑制肿瘤细胞的凋亡。据 TCGA 与 COSMIC 数据库报导，EGFR 突变占西方非小细胞肺癌患者的 10~20%。这一比例在东亚，女性，无吸烟史肺腺癌患者中尤其高，可以达到 50% 左右。

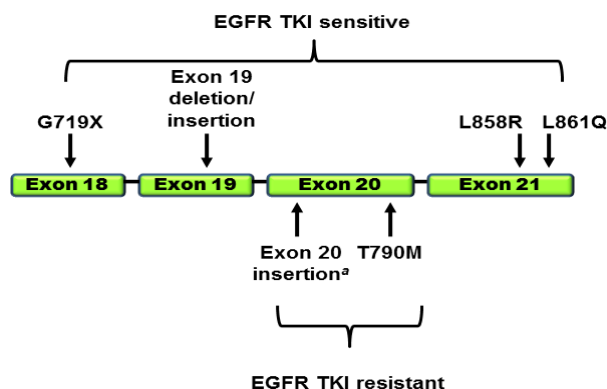


图一：EGFR 信号传导通路

临床上多见的 EGFR 突变集中出现在 18 到 21 号外显子中，这段序列编码 EGFR 的激酶区域。2004 年开始的多项研究发现，肺癌中 EGFR 突变与 EGFR 靶向抑制剂疗效密切相关。国际上多个大型临床试验已证实 EGFR 突变肺癌患者是小分子抑制剂 gefitinib（吉非替尼，易瑞沙）、erlotinib（厄洛替尼，特罗凯）、icotinib（埃克替尼，凯美纳）的敏感人群。EGFR 突变检测已经被写入美国国家综合癌症网络（NCCN）的肺癌治疗指南。EGFR 突变还存在于其他肿瘤。EGFR 变异形式还包括 EGFR 拷贝数增加和高表达，这些变异在临床药物特别是单克隆抗体中的研究正在进行中。

EGFR 的突变多为杂合性的，常见的 EGFR 突变包括以下几种：

突变	外显子	在 EGFR 突变中占比	与靶向药物敏感性的关联
G719X 点突变	18	约 3%	对一代 EGFR 抑制剂敏感
19 号外显子缺失	19	约 48%	对一代与二代 EGFR 抑制剂敏感
19 号外显子插入	19	约 1%	对一代 EGFR 抑制剂敏感
20 号外显子插入	20	约 4%	对一代与二代 EGFR 抑制剂不敏感
A763_Y764insFQE A 插入	20	<1%	与其他 20 号外显子插入突变不同，这种插入突变对一代二代 EGFR 抑制剂敏感
T790M 点突变	20	未接受药物治疗患者中少于 5%携带此突变，接受 EGFR 抑制剂治疗后约 50%患者出现此突变	对一代 EGFR 抑制剂不敏感，对二代 EGFR 抑制剂与 EGFR 单克隆抗体联用的敏感性还在研究中 针对此突变的三代 EGFR 抑制剂敏感
L858R 点突变	21	约 43%	对一代与二代 EGFR 抑制剂敏感
L861Q 点突变	21	约 2%	对一代 EGFR 抑制剂敏感



图二：EGFR 基因上的常见突变分布

## TP53 ( 又称 p53 )

TP53 是一个抑癌基因，编码 TP53 蛋白，属于最早发现的肿瘤抑制基因（或抑癌基因）之一。其主要功能是保持基因组的稳定性，促进 DNA 损伤修复或促进受损细胞凋亡，避免突变发生。TP53 在肺癌、乳腺癌、前列腺癌、消化道肿瘤等很多瘤种中发生失活突变、缺失或甲基化。在人类 50% 以上的肿瘤组织中均发现了 TP53 基因的突变，是肿瘤中最常见的遗传学改变。该基因的改变很可能是人类肿瘤产生的主要发病因素之一。TP53 基因突变后，由于其空间构象发生改变，失去了对细胞生长、凋亡和 DNA 修复的调控作用，TP53 基因由抑癌基因转变为癌基因或失活基因。TCGA 数据库显示，TP53 在所有癌症中的总突变率分别为 50% 左右。TP53 突变的肿瘤并有可能对细胞周期抑制剂及 MDM2 抑制剂敏感。近期研究表明携带某些 TP53 的肿瘤可能对 Hsp90 抑制剂敏感（<http://www.nature.com/nature/journal/v523/n7560/full/nature14430.html>）。多个 MDM2-TP53 相互作用的抑制剂正在早期研发之中（<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3719986/>）。

## 相关临床试验简介

以下列出的临床试验是与本报告中列出的基因变异相关的靶向药物在 FDA 备案的 III-IV 期临床试验。如果您所携带的基因变异目前没有已获批的靶向药物，那么入组临床试验有可能可以帮助您尝试在研中的靶向药物。然而，由于每个临床试验的原理，设计，流程，入组条件，适用的患者等等都各有不同，具体细节请详查 FDA 网站或咨询您的主治医生或专业人士。

临床试验名称	试验药物	NCI 号码
<b>Phase 2 Study of AUY922 in NSCLC Patients With Exon 20 Insertion Mutations in EGFR</b>	AUY922	NCT01854034
<b>AUY922 in Patient With Stage IV NSCLC</b>	AUY922	NCT01922583
<b>AUY922 for Advanced ALK-positive NSCLC</b>	AUY922	NCT01752400
<b>A Phase II, Open Label, Multiple Arm Study of AUY922, BYL719, INC280, LDK378 and Binimetinib in Chinese Patients With Advanced Non-small Cell Lung Cancer</b>	AUY922	NCT02276027
<b>Oral Epidermal Growth Factor Receptor Tyrosine Kinase Inhibitors, AZD3759 or AZD9291, in Patients Who Have Advanced Non-Small Cell Lung Cancer (BLOOM)</b>	AZD9291	NCT02228369
<b>Study to Assess the Effect of AZD9291 on the Blood Levels of Rosuvastatin, in Patients With EGFRm+ Non-small Cell Lung Cancer</b>	AZD9291	NCT02317016
<b>AZD9291 Versus Gefitinib or Erlotinib in Patients With Locally Advanced or Metastatic Non-small Cell Lung Cancer (FLAURA)</b>	AZD9291	NCT02296125
<b>Efficacy and Safety Study of BIBW 2992 to Treat Lung Cancer Patients (TIMELY)</b>	Afatinib	NCT01415011
<b>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</b>	Afatinib	NCT02438722
<b>Phase I Trial of Afatinib (BIBW 2992) and Dasatinib in Non-small Cell Lung Cancer (NSCLC)</b>	Afatinib	NCT01999985



<b>Afatinib Dimaleate With or Without Cetuximab in Treating Patients With Newly Diagnosed Stage IV or Recurrent, EGFR Mutation Positive Non-small Cell Lung Cancer</b>	Cetuximab	NCT02438722
<b>Neo-adjuvant Treatment in NSCLC</b>	Cetuximab	NCT01059188
<b>Dacomitinib + Pemetrexed for Patients With Advanced Non-squamous Non-small Cell Lung Cancer (NSCLC)</b>	Dacomitinib	NCT01918761
<b>Erlotinib Hydrochloride in Treating Non-Small Cell Lung Cancer That is Metastatic or Cannot be Removed by Surgery in Patients With HIV Infection</b>	Erlotinib	NCT02134886
<b>FUS1-nanoparticles and Erlotinib in Stage IV Lung Cancer</b>	Erlotinib	NCT01455389
<b>Erlotinib With or Without Bevacizumab in Treating Patients With Stage IV Non-Small Cell Lung Cancer With EGFR Mutations</b>	Erlotinib	NCT01532089
<b>Ganetespiib With Platinum, in Patients With Malignant Pleural Mesothelioma (MESO-02)</b>	Ganetespiib	NCT01590160
<b>A Phase I/II Study of Ganetespiib in Combination With Doxorubicin</b>	Ganetespiib	NCT02261805
<b>A Phase 3 Study of Ganetespiib in Combination With Docetaxel Versus Docetaxel Alone in Patients With Advanced NSCLC (Galaxy 2)</b>	Ganetespiib	NCT01798485
<b>Hydroxychloroquine and Gefitinib to Treat Lung Cancer</b>	Gefitinib	NCT00809237
<b>Study With Gefitinib in Combination With Olaparib (AZD2281) Versus Gefitinib Alone (GOAL)</b>	Gefitinib	NCT01513174
<b>Vinorelbine-ifosfamide Versus Gefitinib for EGFR Gene Mutation Negative Non-small Cell Lung Cancer Patients</b>	Gefitinib	NCT01749072
<b>Icotinib at Different Doses in Second-line Treatment for Non-small Cell Lung Cancer Patients With Wild Type EGFR</b>	Icotinib	NCT01744925
<b>Icotinib With Concurrent Radiotherapy vs. Chemoradiotherapy in Non-small Cell Lung Cancer</b>	Icotinib	NCT02407366
<b>Sequential Icotinib Plus Chemotherapy Versus Icotinib Alone as First-line Treatment in Stage IIIB/IV Lung Adenocarcinoma</b>	Icotinib	NCT02103257



ID  
RS1604245PLA

报告日期  
07/03/2016

诊断产品  
燃石朗清™

<b>Chemotherapy and Radiation Therapy With or Without Panitumumab in Treating Patients With Stage IIIA Non-Small Cell Lung Cancer (Cetuximab Closed as of 05/14/10)</b>	Panitumumab	NCT00979212
<b>TIGER-2: A Phase 2, Open-label, Multicenter, Safety and Efficacy Study of Oral CO-1686 as 2nd Line EGFR-directed TKI in Patients With Mutant EGFR Non-small Cell Lung Cancer (NSCLC)</b>	Rociletinib	NCT02147990
<b>TIGER-1: Safety and Efficacy Study of Rociletinib (CO-1686) or Erlotinib in Patients With EGFR Mutant NSCLC Who Have Not Had Any Previous EGFR Directed Therapy</b>	Rociletinib	NCT02186301
<b>TIGER-3: Open Label, Multicenter Study of Rociletinib (CO-1686) Mono Therapy Versus Single-agent Cytotoxic Chemotherapy in Patients With Mutant EGFR NSCLC Who Have Failed at Least One Previous EGFR-Directed TKI and Platinum-doublet Chemotherapy</b>	Rociletinib	NCT02322281

## 附录：检测基因变异小结

### 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>AKT1</b>  携带某些 AKT1 突变（如 E17K）的肿瘤可能对 AKT1 抑制剂或 MTOR 抑制剂敏感。	1 号外显子错义突变	E17K	依维莫司 坦罗莫司
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>ALK</b>  携带 ALK 融合的肿瘤对 ALK 抑制剂敏感。  携带某些 ALK 突变（如 L1196M）或拷贝数扩增的肿瘤可能对一代 ALK 抑制剂耐药，但对新一代 ALK 抑制剂敏感。	DNA 重排融合	EML4-ALK 融合	克唑替尼 色瑞替尼 艾乐替尼
		KIF5B-ALK 融合	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	与 ALK 抑制剂抗药性相关的 GATEKEEPER 点突变	L1152R	
		C1156Y	
		F1174L	
		L1196M	
		G1202R	
		S1206Y	
		G1269A	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异	靶向药物
<b>APC</b>  APC 功能缺失性胚系突变与遗传性肿瘤的发生相关，尤其是遗传性大肠癌。携带 APC 突变的肿瘤可能对 WNT 通路抑制剂敏感。此类靶向药物尚处于早期临床试验阶段。	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	无

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异	靶向药物
<p><b>APC</b></p> <p>APC 功能缺失性胚系突变与遗传性肿瘤的发生相关，尤其是遗传性大肠癌。携带 APC 突变的肿瘤可能对 WNT 通路抑制剂敏感。此类靶向药物尚处于早期临床试验阶段。</p>	<p>功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）</p>	无

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>APC</b>  APC 功能缺失性胚系突变与遗传性肿瘤的发生相关，尤其是遗传性大肠癌。携带 APC 突变的肿瘤可能对 WNT 通路抑制剂敏感。此类靶向药物尚处于早期临床试验阶段。	错义突变	R141M	无
		R141S	
		R216Q	
		R283Q	
		R876Q	
		K993N	
		S1400L	
		Q1429R	
		R2166L	
		R2166Q	
		R2714C	
		R2714H	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数缺失	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>ARID1A</b>  ARID1A 突变的临床意义尚不明确。	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	无
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
	错义突变或无义突变	R1989*	
		R1276*	
		R1722*	
		R1721*	
		R1335*	
		Q944*	
		R693*	
		Q878*	
		Q633*	
		Q393*	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>BRAF</b>  携带某些 BRAF 突变（如 V600E）或拷贝数扩增的肿瘤可能对 BRAF 抑制剂敏感。	11 号外显子错义突变	G466V	威罗菲尼 达拉菲尼
		G469A	
		G469R	
		G469V	
	15 号外显子错义突变	N581S	
		D594G	
		D594N	
		L597R	
		L597S	
		V600A	
		V600D	
		V600E	
		V600K	
		V600L	
		V600M	
		V600R	
	15 号外显子缺失突变	V600_K601>E	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>BRCA1</b>  携带 BRCA1 胚系或体细胞失活性突变的肿瘤可能对 PARP 抑制剂敏感。	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	E23FS	奥拉帕尼 维利帕尼
		K339FS	
		Q1756FS	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数缺失	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
BRCA2  携带 BRCA2 胚系或体细胞失活性突变的肿瘤可能对 PARP 抑制剂敏感。	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	Q1782FS	奥拉帕尼 维利帕尼
		S1982FS	
		T3030FS	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
CCND1  携带 CCND1 拷贝数扩增的肿瘤可能对 CDK 抑制剂敏感。CCND1 突变临床意义尚不明确。	DNA 拷贝数变化	拷贝数缺失	PALBOCICLIB ABEMACICLIB
	其他外显子区域罕见突变	拷贝数扩增	
CDK4  携带 CDK4 拷贝数扩增的肿瘤可能对 CDK 抑制剂敏感。CDK4 突变临床意义尚不明确。	错义突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	PALBOCICLIB ABEMACICLIB
		K22M	
		K22Q	
		R24C	
		R24H	
		R24L	
		R24S	
CDK6  携带 CDK6 拷贝数扩增的肿瘤可能对 CDK 抑制剂敏感。CDK6 突变临床意义尚不明确。	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	PALBOCICLIB ABEMACICLIB
	其他外显子区域罕见突变	拷贝数扩增	



## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>CDKN2A</b>  携带 CDKN2A 基因功能缺失性突变或拷贝数缺失的肿瘤可能对 CDK 抑制剂敏感。CDKN2A 错义突变临床意义尚不明确。	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	A36FS	PALBOCICLIB ABEMACICLIB
		Y44*	
		Y44FS	
		Q50*	
		Q50FS	
		R51_SPLICE	
		R58*	
		R58FS	
		E69*	
		R80*	
		R80FS	
		P81FS	
		H83FS	
		E88*	
		A102FS	
		W110*	
		W110FS	
		P114FS	
		E120*	
		D153_SPLICE	
	错义突变	A36G	
		A36P	
		Y44C	
		P48L	
		P48R	
		Q50H	
		Q50R	
		R51W	
		R51V	
		R80Q	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>CDKN2A</b>  携带 CDKN2A 基因功能缺失性突变或拷贝数缺失的肿瘤可能对 CDK 抑制剂敏感。CDKN2A 错义突变临床意义尚不明确。	错义突变	P81L	PALBOCICLIB ABEMACICLIB
		P81S	
		H83D	
		H83Q	
		H83R	
		H83Y	
		D84H	
		D84N	
		D84V	
		D84Y	
		E88K	
		A102V	
		D108G	
		D108H	
		D108N	
		D108V	
		D108Y	
		W110C	
		P114H	
		P114L	
		P114T	
		E120D	
		D153N	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数缺失	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>CTNNB1</b>  携带 CTNNB1 激活性突变的肿瘤可能对 WNT 通路抑制剂敏感。此类靶向药物尚处于早期临床试验阶段。	错义突变	D32V	无
		D32Y	
		D32G	
		D32H	
		D32A	
		D32N	
		S33F	
		S33C	
		S33P	
		S33Y	
		G34R	
		G34V	
		G34E	
		I35S	
		H36Y	
		H36P	
		S37A	
		S37C	
		S37F	
		S37Y	
		S37P	
		T41A	
		T41I	
		S45C	
		S45P	
		S45F	
		S45Y	
		S45DEL	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>EGFR</b>  携带某些 EGFR 突变 ( 如 EXON19 DEL, L858R ) 的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。  携带某些 EGFR 突变 ( 如 T790M ) 的肿瘤可 能对一代 EGFR 抑制剂 耐药, 但对新一代 EGFR 抑制剂敏感。	3 号外显子错义突变	R108G	吉非替尼 厄洛替尼 阿法替尼 埃克替尼
		R108K	
	6 号外显子错义突变	R222C	
		R222L	
	7 号外显子错义突变	R252C	
		R252H	
		R252P	
		A289D	
		A289I	
		A289N	
		A289T	
		A289V	
	15 号外显子错义突变	P596L	
		P596R	
		P596S	
		G598A	
		G598V	
	18 号外显子错义突变	E709K	
		E709Q	
		G719A	
		G719C	
		G719S	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<p><b>EGFR</b></p> <p>携带某些 EGFR 突变（如 EXON19 DEL, L858R）的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。</p> <p>携带某些 EGFR 突变（如 T790M）的肿瘤可能对一代 EGFR 抑制剂耐药，但对新一代 EGFR 抑制剂敏感。</p>	19 号外显子缺失突变	I744_E749>LKR	吉非替尼
		I744_A750>VK	厄洛替尼
		K745_L747DEL	阿法替尼
		K745_E749DEL	埃克替尼
		K745_A750DEL	
		K745_A750>T	
		E746_E749DEL	
		E746_A750DEL	
		E746_A750>S	
		E746_A750>V	
		E746_A750>AP	
		E746_A750>EP	
		E746_A750>IP	
		E746_A750>KP	
		E746_A750>QP	
		E746_A750>VP	
		E746_T751DEL	
		E746_T751>A	
		E746_T751>I	
		E746_T751>Q	
		E746_T751>V	
		E746_T751>IP	
		E746_T751>CT	
		E746_T751>LS	
		E746_T751>VA	
		E746_T751>VP	
		E746_S752DEL	
		E746_S752>A	
		E746_S752>D	
		E746_S752>A	
		E746_S752>D	
		E746_S752>I	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>EGFR</b>  携带某些 EGFR 突变 ( 如 EXON19 DEL, L858R ) 的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。  携带某些 EGFR 突变 ( 如 T790M ) 的肿瘤可 能对一代 EGFR 抑制剂 耐药, 但对新一代 EGFR 抑制剂敏感。	19 号外显子缺失突变	E746_S752>T	吉非替尼
		E746_S752>V	厄洛替尼
		E746_P753DEL	阿法替尼
		E746_P753>AT	埃克替尼
		E746_P753>VS	
		E746_A755DEL	
		L747DEL	
		L747_R748DEL	
		L747_E749DEL	
		L747_E749>P	
		L747_A750DEL	
		L747_A750>E	
		L747_A750>P	
		L747_T751DEL	
		L747_T751>A	
		L747_T751>N	
		L747_T751>P	
		L747_T751>Q	
		L747_T751>S	
		L747_S752DEL	
		L747_S752>Q	
		L747_S752>S	
		L747_S752>QH	
		L747_S752>QR	
		L747_P753DEL	
		L747_P753>Q	
		L747_P753>S	
		L747_K754>ST	
		L747_A755>AN	
		L747_A755>AN	
		L747_A755>SKS	
		L747_N756>SKDD	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>EGFR</b>  携带某些 EGFR 突变 ( 如 EXON19 DEL, L858R ) 的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。  携带某些 EGFR 突变 ( 如 T790M ) 的肿瘤可 能对一代 EGFR 抑制剂 耐药, 但对新一代 EGFR 抑制剂敏感。	19 号外显子缺失突变	R748_S752DEL	吉非替尼 厄洛替尼 阿法替尼 埃克替尼
		E749_E758>QP	
		A750_K757DEL	
		A750_E758DEL	
		A750_E758>P	
		T751_E758DEL	
		T751_E758>A	
		T751_I759>N	
		T751_I759>NKA	
		S752_I759DEL	
		S752_V769DEL	
	18 号外显子缺失突变	E709_T710>A	
		E709_T710>D	
	19 号外显子插入突变	I744_K745INSKIPVAI	
		K745_E746INSIPVAIK	
		K745_E746INSTPVAIK	
		K745_E746INSVPVAIK	
	20 号外显子插入突变	D761_E762INSEAFQ	
		A763_Y764INSFQEA	
		A767_S768INS SVG	
		A767_S768INSTLA	
		A767_S768INSYVM	
		S768_V769INSAWT	
		S768_V769INSVAS	
		V769_D770INSANV	
		V769_D770INSASV	
		V769_D770INSCV	
		V769_D770INSGRV	
		V769_D770INSGSV	
		V769_D770INSGVV	
		V769_D770INSMASVD	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<p><b>EGFR</b></p> <p>携带某些 EGFR 突变（如 EXON19 DEL, L858R）的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。</p> <p>携带某些 EGFR 突变（如 T790M）的肿瘤可能对一代 EGFR 抑制剂耐药，但对新一代 EGFR 抑制剂敏感。</p>	20 号外显子插入突变	D770_N771INSAPW	吉非替尼
		D770_N771INSAWT	厄洛替尼
		D770_N771INSG	阿法替尼
		D770_N771INSGD	埃克替尼
		D770_N771INSGL	
		D770_N771INSGT	
		D770_N771INSMATP	
		D770_N771INSVD	
		D770_N771INSVE	
		D770_N771INSVSP	
		D770_N771INSVQ	
		D770>GF	
		D770>GY	
		N771>GF	
		N771>GY	
		N771>SH	
		N771>TH	
		N771>YG	
		N771>SGH	
		N771_P772>SVDNR	
		N771_P772INSH	
		N771_P772INSRH	
		N771_P772INSV	
		P772_H773INSDHP	
		P772_H773INSNP	
		P772_H773INSRPR	
		P772_H773INSTP	
		P772_H773INSVDN	
		P772_H773INSX	
		P772_H773INSYNP	



## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>EGFR</b>  携带某些 EGFR 突变（如 EXON19 DEL, L858R）的肿瘤对 EGFR 抑制剂敏感。  携带某些 EGFR 突变（如 T790M）的肿瘤可能对一代 EGFR 抑制剂耐药，但对新一代 EGFR 抑制剂敏感。	20 号外显子插入突变	H773>NPY	吉非替尼 厄洛替尼 阿法替尼 埃克替尼
		H773_V774INSAH	
		H773_V774INSGH	
		H773_V774INSH	
		H773_V774INSNPH	
		H773_V774INSPH	
		H773_V774INSQ	
		H773_V774INSTQPP	
		V774_C775INSHV	
	20 号外显子错义突变	S768I	
		S768T	
		T790M	
	21 号外显子错义突变	L858R	
		L861Q	
		L861R	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
<b>ERBB2</b>  携带某些 ERBB2 突变（如 EXON20 INS）的非小细胞肺癌肿瘤对 ERBB2 抑制剂敏感。其他突变临床意义暂不明确。  与乳腺癌等其他癌种不同，携带 ERBB2 拷贝数扩增的非小细胞肺癌肿瘤对 ERBB2 抑制剂不敏感。	20 号外显子插入突变	A775_G776INSYVMA	曲妥珠单抗 帕妥珠单抗 阿法替尼 拉帕替尼
		776_776G>VC	
	8-21 号外显子错义突变	S310F	
		S310Y	
		R678Q	
		L755M	
		L755P	
		L755W	
		D769H	
		D769N	
		D769Y	
		V777A	
		V777L	
		V842I	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
ERBB2	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	曲妥珠单抗 帕妥珠单抗 阿法替尼 拉帕替尼
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变 或插入缺失突变	
ERBB3  携带 ERBB3 激活性突变 或拷贝数扩增的肿瘤可 能对泛 HER 家族抑制剂 敏感。	错义突变	M91I	PATRITUMAB  阿法替尼  拉帕替尼
		V104L	
		V104M	
		N126I	
		N126K	
		A232T	
		A232V	
		G284R	
		D297N	
		D297V	
		D297Y	
		E332K	
		E332Q	
		R475W	
		R667H	
		R667L	
		R667S	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变 或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
FGF19  携带 FGF19 拷贝数扩增的肿瘤可能对 FGFR 抑制剂敏感。FGF19 突变临床意义尚不明确。	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	索拉菲尼 尼达尼布
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
FGF 3  携带 FGF 3 拷贝数扩增的肿瘤可能对 FGFR 抑制剂敏感。FGF 3 突变临床意义尚不明确。	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	索拉菲尼 尼达尼布
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
FGF 4  携带 FGF 4 拷贝数扩增的肿瘤可能对 FGFR 抑制剂敏感。FGF 4 突变临床意义尚不明确。	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	索拉菲尼 尼达尼布
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
FGFR1  携带 FGFR1 拷贝数扩增的肿瘤可能对 FGFR 抑制剂敏感。FGFR1 突变临床意义尚不明确。	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	索拉菲尼 尼达尼布
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>FGFR3</b>  携带 FGFR3 激活性突变的肿瘤可能对 FGFR 抑制剂敏感。	错义突变	R248C	索拉菲尼 尼达尼布
		S249C	
		R248_S249INSC	
		G370C	
		S371C	
		Y373C	
		A391E	
		K650E	
		K650M	
		K650N	
		K650T	
		G697C	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>FLT3</b>  携带 FLT3 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 FLT3 抑制剂敏感。	错义突变	D835E	舒尼替尼 尼达尼布
		D835H	
		D835V	
		D835Y	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>HRAS</b>  携带 RAS 突变 ( 如 G12 , G13, Q61 ) 的肿瘤易对 EGFR 及 BRAF 等靶点基因的靶向抑制剂抗药, 但可能对 MEK 抑制剂敏感。	2 号外显子错义突变	G12A	司美替尼 曲美替尼 BINIMETINIB
		G12C	
		G12D	
		G12S	
		G13C	
		G13D	
		G13I	
		G13R	
		G13V	
		Q61H	
		Q61K	
		Q61L	
		Q61R	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>JAK1</b>  携带 JAK1 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 JAK 抑制剂敏感	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	鲁索替尼 托法替尼
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>JAK2</b>  携带 JAK2 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 JAK 抑制剂敏感。	错义突变及框内插入缺失突变	F537_K539>L	鲁索替尼 托法替尼
		R541_E543>K	
		N542_E543DEL	
		E543_D544DEL	
		V617F	
		R683G	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>KIT</b>  携带 KIT 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 KIT 抑制剂敏感。而获得性的 KIT 突变则可能造成抗药。	错义突变或框内插入缺失突变	D419DEL	帕唑帕尼
		Y503_F504INSAY	瑞格菲尼
		E554_K558DEL	舒尼替尼
		K550_K558DEL	
		P551_V555DEL	
		W557_K558DEL	
		W557_V559>C	
		W557_V559>F	
		W557DEL	
		W557G	
		W557R	
		W557_E561DEL	
		K558_V559DEL	
		K558_V560>N	
		K558N	
		V559_G565DEL	
		V559A	
		V559D	
		V559	
		V559DEL	
		V560D	
		V560G	
		V560DEL	
		Y570_L576DEL	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>KIT</b>  携带 KIT 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 KIT 抑制剂敏感。而获得性的 KIT 突变则可能造成抗药。	错义突变或框内插入缺失突变	L576P	帕唑帕尼 瑞格菲尼 舒尼替尼
		D579DEL	
		K642E	
		V654A	
		T670I	
		R796K	
		D816H	
		D816V	
		D816Y	
		D820H	
		N822K	
		Y823D	
		V825A	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>KRAS</b>  携带 KRAS 突变（如 G12，G13, Q61）的肿瘤易对 EGFR 及 BRAF 等靶点基因的靶向抑制剂抗药，但可能对 MEK 抑制剂敏感。	2 号外显子错义突变	G12A	司美替尼 曲美替尼 BINIMETINIB
		G12C	
		G12D	
		G12F	
		G12R	
		G12S	
		G12V	
		G13A	
		G13C	
		G13D	
		G13R	
		G13S	
		G13V	
		V14I	
		L19F	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>KRAS</b>  携带 KRAS 突变 ( 如 G12 , G13, Q61 ) 的肿瘤易对 EGFR 及 BRAF 等靶点基因的靶向抑制剂抗药, 但可能对 MEK 抑制剂敏感。	3 号外显子错义突变	A59E	司美替尼 曲美替尼 BINIMETINIB
		A59G	
		A59T	
		Q61H	
		Q61K	
		Q61L	
		Q61R	
	4 号外显子错义突变	K117N	
		A146P	
		A146T	
		A146V	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>MET</b>  携带 MET 拷贝数扩增的肿瘤对 MET 抑制剂敏感。MET 突变在肺癌中临床意义尚不明确。	错义突变或可变剪切突变	T1010I	克唑替尼 CAPMATINIB
		D1010_SPLICE	
		Y1253D	
		M1268T	
		EXON14 可变剪切	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	



## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>MTOR</b>  携带 MTOR 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 MTOR 抑制剂敏感。	错义突变	C1483F	依维莫司 坦罗莫司
		C1483R	
		C1483W	
		C1483Y	
		E1799K	
		F1888I	
		F1888L	
		F1888V	
		S2215F	
		S2215Y	
		I2500F	
		I2500M	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
<b>NRAS</b>  携带 NRAS 突变（如 G12，G13, Q61）的肿瘤易对 EGFR 及 BRAF 等靶点基因的靶向抑制剂抗药，但可能对 MEK 抑制剂敏感。	2 号外显子错义突变	G12A/C/D/R/S/V	司美替尼 曲美替尼 BINIMETINIB
		G13A/C/D/R/S/V	
		A18T	
	3 号外显子错义突变	Q61H/K/L/P/R	
		Q61_E62>HK	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
<b>NTRK1</b>  携带 NTRK1 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 NTRK 抑制剂敏感。	错义突变	R342Q	克唑替尼
		R342W	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>PIK3CA</b>  携带 PIK3CA 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 PI3K 抑制剂或 MTOR 抑制剂敏感。	错义突变或框内插入缺失突变	R38C	依维莫司
		R38H	坦罗莫司
		R38L	
		R38S	
		E39G	
		E39K	
		E81K	
		E81DEL	
		R88Q	
		R93Q	
		R93W	
		G106R	
		G106V	
		R108H	
		R108L	
		E110DEL	
		K111E	
		K111N	
		K111R	
		K111DEL	
		G118D	
		V344A	
		V344G	
		V344M	
		N345H	
		N345I	
		N345K	
		N345S	
		N345T	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>PIK3CA</b>  携带 PIK3CA 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 PI3K 抑制剂或 MTOR 抑制剂敏感。	错义突变或框内插入缺失突变	D350G	依维莫司 坦罗莫司
		D350N	
		E365K	
		E365V	
		C378F	
		C378R	
		C378Y	
		C420G	
		C420R	
		E453D	
		E453K	
		E453Q	
		E453DEL	
		P471A	
		P471L	
		E542A	
		E542G	
		E542K	
		E542Q	
		E542V	
		E545A	
		E545D	
		E545G	
		E545K	
		E545Q	
		E545V	
		Q546E	
		Q546H	
		Q546K	
		Q546L	
		Q546P	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>PIK3CA</b>  携带 PIK3CA 激活性突变或拷贝数扩增的肿瘤可能对 PI3K 抑制剂或 MTOR 抑制剂敏感。	错义突变或框内插入缺失突变	Q546R	依维莫司 坦罗莫司
		E726K	
		C901F	
		Y1021C	
		Y1021H	
		T1025A	
		T1025S	
		M1043I	
		M1043L	
		M1043T	
		M1043V	
		N1044K	
		N1044Y	
		H1047L	
		H1047Q	
		H1047R	
		H1047Y	
		G1049R	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数扩增	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

基因	所检测的基因变异		靶向药物
PTEN  携带 PTEN 功能缺失性突变或拷贝数缺失的肿瘤可能对 PI3K 抑制剂或 MTOR 抑制剂敏感。	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	K6FS	依维莫司
		E7*	坦罗莫司
		E7FS	
		R15*	
		R15FS	
		Y16*	
		Y16FS	
		Q17*	
		Y27_SPLICE	
		Y46*	
		L70_SPLICE	
		V85_SPLICE	
		D92FS	
		C105FS	
		K128*	
		G129*	
		G129FS	
		R130*	
		R130FS	
		C136*	
		Y155FS	
		R159FS	
		K163*	
		K163FS	
		D162FS	
		G165_SPLICE	
		L182FS	
		N212_SPLICE	
		R233*	
		R233FS	
P246FS			
L247FS			

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<b>PTEN</b>  携带 PTEN 功能缺失性突变或拷贝数缺失的肿瘤可能对 PI3K 抑制剂或 MTOR 抑制剂敏感。	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	G251FS	依维莫司 坦罗莫司
		L265FS	
		D268_SPLICE	
		E288FS	
		Q298*	
		E299*	
		V317FS	
		L318FS	
		T319FS	
		T321FS	
		A328FS	
		R335*	
		Y336*	
		K342_SPLICE	
		V343_SPLICE	
	错义突变	L70H	
		G129E	
		G129R	
		G129V	
		R130G	
		R130L	
		R130P	
		R130Q	
		R173C	
		R173H	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数缺失	
		全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
RET  携带 RET 融合的肿瘤对 RET 抑制剂敏感。RET 突变或拷贝数变化的临床意义不明确。	DNA 重排融合	CCDC6-RET 融合	卡博替尼
		KIF5B-RET 融合	
		NCOA4-RET 融合	
	其他外显子区域罕见突变	PRKAR1A-RET 融合	
		全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
ROS1  携带 ROS1 融合的肿瘤对 ROS1 抑制剂敏感。ROS1 突变或拷贝数变化的临床意义不明确	DNA 重排融合	CD74-ROS1 融合	克唑替尼 卡博替尼
		EZR-ROS1 融合	
		GOPC-ROS1 融合	
	其他外显子区域罕见突变	SDC4-ROS1 融合	
		SLC34A2-ROS1 融合	
		全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
STK11  携带 STK11 功能缺失性突变或拷贝数缺失的肿瘤可能对 MTOR 抑制剂敏感。	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	Q37*	依维莫司 坦罗莫司
		M51FS	
		G56FS	
	错义突变	Y60*	
		K97_SPLICE	
		E199*	
	DNA 拷贝数变化	E199_SPLICE	
		L245_SPLICE	
		G56V	
	其他外显子区域罕见突变	G56W	
		D194H	
		D194N	
	其他外显子区域罕见突变	D194Y	
		L245F	
		F354L	
	其他外显子区域罕见突变	拷贝数缺失	
		全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	
		全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<p><b>TP53</b></p> <p>TP53 是最重要的抑癌基因，其突变与多种肿瘤发生发展密切相关</p> <p>携带 TP53 突变的肿瘤可能对 WEE1 抑制剂或 TP53 基因治疗法敏感，并影响对 MDM2 抑制剂的敏感性。</p>	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	T125_SPLICE	无
		Y126*	
		Y126_SPLICE	
		S127FS	
		C135*	
		C135FS	
		P151FS	
		V157FS	
		R158FS	
		Y163*	
		V173FS	
		C176*	
		C176FS	
		G187_SPLICE	
		G187FS	
		Q192*	
		H193FS	
		L194FS	
		I195FS	
		R196*	
		R196FS	
		Y205FS	
		R209*	
		R209FS	
		R213*	
		S215FS	
		E224*	
		E224_SPLICE	
		V225FS	
		V225_SPLICE	
		Y236*	
		M237FS	



## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异	靶向药物
<p><b>TP53</b></p> <p>TP53 是最重要的抑癌基因，其突变与多种肿瘤发生发展密切相关</p> <p>携带 TP53 突变的肿瘤可能对 WEE1 抑制剂或 TP53 基因治疗法敏感，并影响对 MDM2 抑制剂的敏感性。</p>	功能缺失性突变（包括无义突变、可变剪切以及移码突变）	无
	C238FS	
	S241FS	
	G244FS	
	R248*	
	R248FS	
	S261_SPLICE	
	G266*	
	G266FS	
	E271*	
	E271FS	
	V272FS	
	V274FS	
	P278FS	
	R280*	
	R280FS	
	D281FS	
	R282FS	
	E285*	
	E285FS	
	E286*	
	R306*	
	R306FS	
	A307FS	
	A307_SPLICE	
	Q317*	
	Q317FS	
	Q331*	
	Q331_SPLICE	
	R337FS	
	R342FS	
	R342*	

## 燃石朗清™ 检测基因变异小结

基因	所检测的基因变异		靶向药物
<p><b>TP53</b></p> <p>TP53 是最重要的抑癌基因，其突变与多种肿瘤发生发展密切相关</p> <p>携带 TP53 突变的肿瘤可能对 WEE1 抑制剂或 TP53 基因治疗法敏感，并影响对 MDM2 抑制剂的敏感性。</p>	错义突变或框内插入缺失突变	R175C	无
		R175G	
		R175H	
		R175L	
		R213G	
		R213L	
		R213Q	
		G245A	
		G245C	
		G245D	
		G245R	
		G245S	
		G245V	
		R248G	
		R248L	
		R248P	
		R248Q	
		R248W	
		R273C	
		R273H	
		R273L	
		R273P	
		R273S	
		R273Y	
		R282G	
		R282H	
		R282Q	
		R282W	
	DNA 拷贝数变化	拷贝数缺失	
	其他外显子区域罕见突变	全外显子区域所有点突变或插入缺失突变	