

# 肺癌基因检测

## 13/25 基因

### ■ 项目简介

目前肺癌是全人类最高发的恶性肿瘤。医学研究证实，肺癌的发生与体内几十种基因（如 EFRG、ALK、ROS1 等）发生突变或者重排密切相关。现上市或者正在临床研究的多种肺癌靶向药物主要根据相对应的基因设计而成，因此对患者肿瘤组织与靶向药物密切相关的基因进行检测，可有效提高抗癌药物治疗的针对性和疗效，延长患者的生存期。

### ■ 基因列表

#### 靶向药物相关基因（13 基因）

| 基因     | 变异类型          | 可获益药物   |
|--------|---------------|---|
| EGFR   | SNV/indel/CNV | 吉非替尼、厄洛替尼、埃克替尼、阿法替尼、奥希替尼                              |
| KRAS   | SNV/indel/CNV | 与 EGFR-TKI 具有耐药相关性                                    |
| NRAS   | SNV/indel/CNV | 与 EGFR-TKI 具有耐药相关性                                    |
| BRAF   | SNV/indel/CNV | 一线推荐达拉非尼 + 曲美替尼；<br>若不耐受联合治疗，推荐维莫非尼 / 达拉非尼治疗          |
| HER2   | SNV/indel/CNV | 曲妥珠单抗、帕妥珠单抗、拉帕替尼、阿法替尼、T-DM1                           |
| ALK    | SNV/indel/CNV | 克唑替尼、色瑞替尼、艾乐替尼、Lorlatinib、Brigatinib                  |
|        | Fusion        |   |
| ROS1   | Fusion        | 克唑替尼、色瑞替尼、Entrectinib                                 |
| RET    | Fusion        | 卡博替尼、凡德他尼   |
| NTRK1  | Fusion        | 拉罗替尼  |
| MET    | SNV/indel/CNV | 克唑替尼  |
| PIK3CA | SNV/indel/CNV | 依维莫司、替西罗莫司  |
| TP53   | SNV/indel/CNV | TP53 是最常见突变的抑癌基因，与预后具有一定的关系，<br>与对 PD-1/PD-L1 药物的获益有关 |
| FGFR1  | 全外显子          | 多种 FGFR1 抑制剂处于临床试验阶段                                  |
|        | SNV/indel/CNV |   |

## 药物代谢相关基因（12 基因）

|        |        |        |       |         |
|--------|--------|--------|-------|---------|
| ABCB1  | CYP2C8 | CYP3A4 | DPYD  | CYP2C19 |
| CYP2D6 | CYP3A5 | GSTP1  | MTHFR | UGT1A1  |
| TPMT   | NQO1   |        |       |         |

### 检测意义

1. 全面检测肺癌靶向药物相关基因，精确指导临床靶向用药；
2. 疗效监测，及时发现耐药和耐药机理，提供后续用药参考方案；
3. 药物代谢相关基因的检测可有助于化疗药物的选用，降低毒副作用，提高治疗效果。

### 适用人群

1. 初诊肺癌患者：第一时间为临床确定一线靶向药的最佳治疗方案；
2. 已用药但疗效不佳肺癌患者：根据检测结果重新制定靶向药治疗方案；
3. 早期和中期肺癌患者：开展分子分型，指导个体化用药。

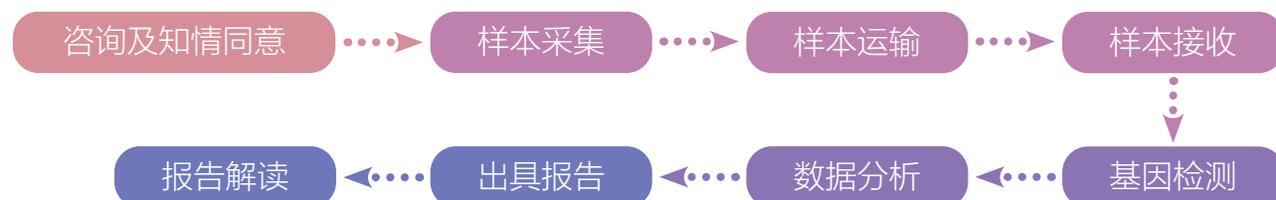
### 样本要求

1. **新鲜组织样品**：穿刺或手术切除肿瘤组织（ $> 0.1 \text{ cm}^3$ ）置于有标签的冻存管内，加入 1ml 福尔马林固定液，常温（冷藏亦可）送检；
2. **石蜡包埋组织块或组织切片**：白片 10 张或蜡卷 10 个（组织面积  $> 0.25 \text{ cm}^2$ ），常温送检。
3. **血液样品**：静脉采血 10ml，游离 DNA（cfDNA）专用采血管，若室外温度在 4-26℃ 范围内，可常温送检。（夏季加冰袋）

### 检测方法

探针捕获法建库，二代高通量测序结合生物信息学分析。

### 服务流程



检测周期为 **6-10 天**