

妇科肿瘤及多癌种 HRD 基因检测

25 基因

■ 项目简介

已知在妇科及其它多种恶性肿瘤患者中，有同源重组缺陷（HRD）的肿瘤细胞，对铂类药物或 PARP 抑制剂更敏感。现已有多种 PARP 抑制剂获批，包括奥拉帕利、卢卡帕利、尼拉帕利、他唑帕利等。

目前公认的 HRD 生物标记物是胚系 BRCA1/2 和致病突变 (gBRCA1/2)，美国 FDA 已批准胚系 BRCA1/2 检测来指导卵巢癌的靶向治疗（如奥拉帕尼）。研究表明，除 BRCA1/2 外还有许多基因的异常可导致 HRD 表型。因此本项目在选用 BRCA1/2 基因基础上，加选其他与 HR 相关的 23 个基因进行检测，可以更加全面、准确分析患者的 HRD 水平，有助于临床充分、有效筛选铂类和 PARPi 的适用患者。

■ 基因列表

ATM	BAP1	BARD1	BRCA1	BRCA2	BRIP1	CDK12
CHEK2	FAM175A	FANCA	FANCD2	FANCI	FANCL	FANCM
MUTYH	PALB2	PPP2R2A	RAD51	RAD51B	RAD51C	RAD51D
XRCC2	RAD54L	MRE11A	CHEK1			

■ 检测意义

1. PARP 抑制剂 / 铂类药物药效评估；
2. 预后评估；
3. 遗传风险评估，提示家族遗传风险。

■ 适用人群

1. 乳腺癌、卵巢癌等妇科肿瘤患者；
2. 前列腺癌、胰腺癌患者；
3. 直系亲属和三代以内近亲有上述相关肿瘤史的高危人群。

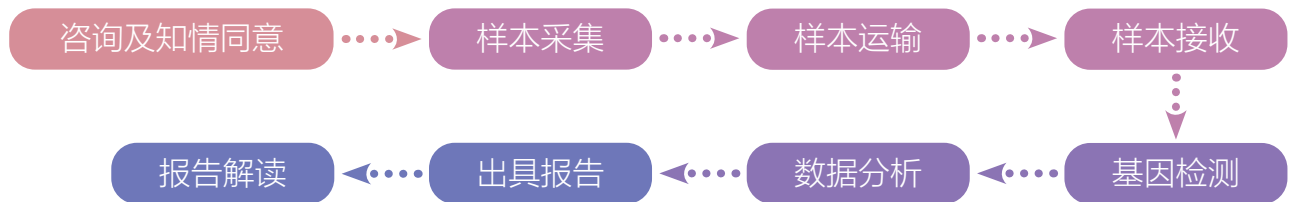
■ 样本要求

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。

■ 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