

食管癌 / 胃癌基因检测

60 基因

■ 项目简介

上消化道癌是我国许多地区高发的恶性肿瘤，术后大多需要辅助治疗。项目精选 NCCN 指南中明确与食道及胃部恶性肿瘤个性化治疗方案高度相关的 60 个基因，利用探针捕获和高通量测序法，检测各基因的重要外显子区域及部分热点内含子区域，全面精准地检测其中与食道及胃部恶性肿瘤相关的基因突变、拷贝数变异和重排（融合）等变异，为靶向药、化疗和免疫治疗等个体化精准医疗方案提供重要参考依据。

■ 基因列表

靶向药物相关基因	ATK1、ATK2、BRAF、EGFR、ERBB2 (HER2)、FGFR1、FGFR2、HRAS、KDR (VEGFR2)、KIT、KRAS、MET、NF1、NF2、NRAS、PIK3CA、PTEN、TSC1、TSC2、VEGFA
化疗相关基因	BRCA1、BRCA2、DPYD、ERCC1、ERCC2、GSTP1、MDM2、MTHFR、NQO1、STMN1、TOP1、TP53、TOP2A、TYMS、UGT1A1、XRCC1
遗传风险相关基因	FANCC、MLH1、MLH3、MSH2、MSH6、PMS1、PMS2、STK11、APC、BMPR1A、CDH1、MUTYH、SMAD4
其他高频突变基因	CCND1、CDK4、CDK6、CDKN2A、EP300、FAT1、NOTCH1、ARID1A、POLE、RB1、RHOA

■ 检测意义

1. 全覆盖 RAS/RAF 和通路上下游基因外显子，揭示靶向药物获益及耐药机制；
2. 同步检测微卫星区域和 MMR 相关基因，全面揭示微卫星不稳定状态，为免疫治疗提供依据；
3. 化疗药物的选择和优化，定个体化治疗方案，以降低毒副作用和提高疗效；
4. 检测遗传相关基因，提示家族遗传风险。

■ 适用人群

1. 需制定个体化治疗方案的食管癌 / 胃癌患者；
2. 靶向治疗耐药食管癌 / 胃癌患者；
3. 探寻免疫治疗机会的食管癌 / 胃癌患者。

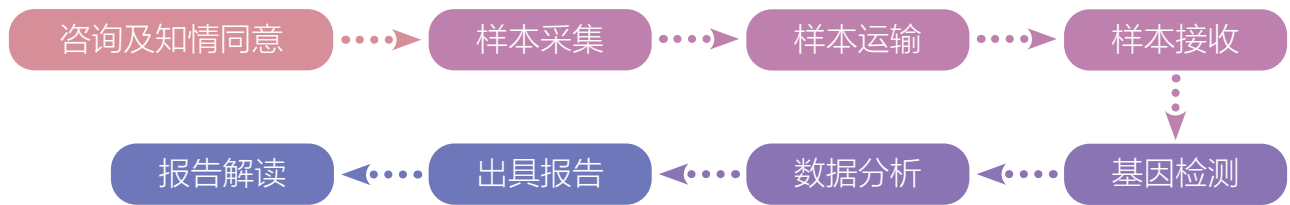
■ 样本要求

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