



**Центр
Лабораторных
Исследований**

Департамент Здравоохранения г. Москвы

+7 (495) 396-66-68

dcli@zdrav.mos.ru

www.zdrav.mos.ru



ФИО пациента:

Страховой полис:

Адрес:

Дата рождения:

Пол:

Врач ЛПУ:

Вид биоматериала: Готовый гистологический препарат

№ ИБ:

Дата поступления:

Результат исследования в доставленной пробе

Панель для подбора таргетной терапии

Номер штрих-кода: 1306121356693

Параметр	Результат
Ген	EGFR/TP53/RB1
Генотип	c.2240_2257delTAAGAGAAGCAACATCTC, p.Leu747_Pro753delinsSer/ c.818G>A, p.Arg273His/c.2058_2059insG, p.Thr687fs
Результат	Выявлен клинически значимый вариант в гене EGFR и co-мутация в гене TP53, RB1
Тип анализа	поиск соматических мутаций
Дата готовности результата	11.09.2026 00:55:05

ТЕХНИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ

Секвенирование выполнено на платформе: Illumina MiSeqDx

Технология обогащения: Мультиплексная амплификация всех экзонов генов ДНК часть: ATM, ATR, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CHEK1, CHEK2, EPCAM, FANCL, NF1, PALB2, STK11, TP53, KRAS NRAS, BRAF, EGFR, ERBB2, PIK3CA, MET ex14, KIT PDGFRA, POLE KEAP1, IDH1-2, ESR1. РНК часть: ALK, AXL, BRAF, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PPARG, RET, ROS1

Список исследованных генов: ATM, ATR, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CHEK1, CHEK2, EPCAM, FANCL, MLH1, MSH2, NBN, NF1, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54, STK11, TP53, KRAS, NRAS, BRAF, EGFR, ERBB2, PIK3CA, METex14, KIT, PDGFRA, POLE, ESR1, EPCAN, IDH1-2, KEAP1, AKT1, PTEN, ALK, AXL, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRB, PPARG, RET, ROS1

Данные секвенирования анализировались в соответствии с рекомендациями GATK Best Practices (институт Броуда) для поиска герминальных/соматических мутаций. Файлы FASTQ обрабатывались для удаления адаптеров, с 3`-конца удалялись все N и буквы с качеством менее 15 методом "скользящего окна" (размер окна 6 нуклеотидов), для NextSeq/NovaSeq также удалялись поли-G. Полностью удалялись все прочтения, содержащие более 40% букв с качеством менее 15, и прочтения длиной менее 36. Затем выполнялось картирование на геном с помощью алгоритма BWA-MEM и последующее удаление дубликатов при необходимости. Проводилась рекалибровка значений качества с помощью инструмента BaseRecalibrator, затем поиск вариантов с помощью алгоритмов Strelka2 и HaplotypeCaller/Mutect2 из GATK4. Получившиеся VCF-файлы объединяли с удалением дублирующихся строк. Постобработка вариантов проводилась с помощью предобученной нейронной сети (CNNScoreVariants, модель 2D) и с помощью индивидуальных фильтров по качеству. Варианты аннотировались по следующим источникам данных: RefSeq, LRG, dbSNP, gnomAD, OMIM, ClinVar, HGMD (публичная), алгоритмы предсказания патогенности SIFT, PolyPhen HDIV/HVAR, Mutation Taster, FATHMM, CADD, DANN, M-CAP, REVEL, BayesDel, ClinPred, LIST-S2.

Версии программ и баз данных			
Программа	Версия	База данных	Версия
BWA-MEM	0.7.17 (2.2.1 для WGS)	Сборка генома	GRCh38/hg38
GATK	4.2.4.1	Геномы gnomAD	3.1.1
GATK CNN	4.2.0.0	Экзомы gnomAD	2.1.1
DRAGEN	1.0/3.4.12	dbSNP	155
Strelka2	2.9.10	ClinVar	20220306
Snpeff	5.0e		

Исследование выполнил:

Зам. Директора по медицинской части Слущкий Е. А.

Дата выполнения исследования:

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы
"Московский научно-практический центр лабораторных исследований Департамента здравоохранения города Москвы"
ОГРН 1027739811770, ИНН 7724015205, КПП 772401001 Лицензия № Л041-01137-77/00367740 от 12 октября 2020 г.

