附件1

**主要肿瘤基因检测适应症和对应检测项目**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **癌种** | **基因项目** | **检测意义** |
| 甲状腺癌 | KRAS、NRAS、PIK3CA、BRAF | 辅助判断甲状腺肿瘤的性质具有重要意义。 |
| 肺癌 | ALK、ROS1、EGFR、KRAS、BRAF、RET、HER2、NRAS、PIK3CA、MET、PDL-1 | EGFR指导吉非替尼、厄洛替尼、埃克替尼、阿法替尼、 奥希替尼用药；ALK指导克唑替尼、alectinib、Ceritinib用药；ROS1指导克唑替尼、艾乐替尼用药；KRAS指导EGFR-TKIs用药；RET指导卡博替尼和凡德他尼用药；PIK3CA指导依维莫司、西妥昔单抗用药；NRAS指导EGFR-TKIs用药；HER-2阳性者可用靶向药物（赫塞汀）治疗;BRAF指导达拉替尼+曲美替尼用药;MET指导克唑替尼用药;PDL-1 指导帕博雷珠单抗用药。 |
| 胃癌 | HER2 | 有HER2基因扩增者，对CMF方案（三苯氧胺）耐药，优先考虑与人源化抗HER2单克隆抗体（赫赛汀TM）联合使用的方案。 |
| MSI | 存在错配修复功能缺陷（dMMR）和微卫星不稳定（MSI-H）的癌肿患者预后较好，不能从含5-FU化疗方案获益，但对抗PD-1治疗有效（有效率53%）。 |
| Claudin18.2 | 不可切除胃癌指导Claudin18.2靶向药使用。 |
| 乳腺癌 | HER2 | HER2基因扩增的患者应用他莫昔芬治疗后的死亡风险明显增高，因此这类乳腺癌患者可能不适合选择他莫昔芬作为内分泌治疗;HER2基因扩增的乳腺癌患者对CMF化疗方案的反应性降低，宜采用高剂量的蒽环类药物方案;使用曲妥珠单克隆抗体等治疗乳腺癌时，都能肯定改善HER2基因扩增或蛋白过表达患者的生存，而HER2基因低度扩增或不扩增的乳腺癌患者，使用曲妥珠单抗疗效不佳。 |
| BRCA1/2 | 低表达者对含蒽环类药物相对耐药，对吉西他滨和顺铂的辅助化疗更敏感;高表达的肺癌患者3年内的死亡风险明显高于低表达者;低表达者对顺铂类敏感，而BRCA1高表达者对抗微管制剂（如紫杉类）敏感。 |
| PIK3CA | HR阳性乳腺癌内分泌耐药后指导PIK3CA靶向药使用。 |
| 肠癌 | KRAS、NRAS、PIK3CA、BRAF | KRAS与NRAS突变结直肠癌患者对EGFR抗体类药物治疗中无效，如使用或增加不良反应危险。KRAS与NRAS野生型（非突变型）会对EGFR抗体类药物有效。 |
| MSI | Lynch综合征患者及其家族成员常见结直肠癌、子宫内膜癌、胃癌、卵巢癌等多种Lynch综合征相关肿瘤，因此MSI检测对于患者本人及其家族成员均有重要意义。 |
| 胃肠道间质瘤 | C-KIT | C-KIT基因突变的位置能影响肿瘤患者对伊马替尼、舒尼替尼等酪氨酸激酶抑制剂的反应。 |
| PDGFRA | PDGFRA基因突变的位置能影响肿瘤患者对伊马替尼、舒尼替尼等酪氨酸激酶抑制剂的反应.  当PDGFRA基因发生突变后，肿瘤侵袭性较发生于KIT基因突变的患者侵袭性低. |
| 胆管瘤 | IDH1/2 | IDH阳性（突变型）的预后较好，IDH野生型预后差。 |
| 胶质瘤 | 1p/19q | 联合缺失患者预后较好，染色体1p杂合性缺失的少突胶质瘤对化疗敏感，染色体19q杂合性缺失对化疗不敏感，而二者同时缺失则对化疗敏感。 |
| MGMT | MGMT启动子发生甲基化的患者对替莫唑胺化疗敏感。  MGMT启动子未甲基化者可采用放射治疗。 |
| IDH1/2 | IDH阳性（突变型）的胶质瘤预后较好，IDH野生型预后差 |
| TERT | 有TERT 突变的弥漫性浸润性胶质瘤中的和减少的总的生存期相关 |
| 脑胶质瘤 | BRAF、EGFR、H3F3A、H3F3B、DH1、DH2、CDKN2A、CDKN2B、TP53、TERT | 肿瘤用药指导 |
| 女性生殖系统肿瘤 | POLE | 术后可考虑随访，不做辅助治疗 |
| BRCA1/2 | BRCA1和BRCA2基因是抑癌基因,它们主要参与DNA损伤的修复和转录的调控。这两个基因的结构和功能异常与乳腺癌和卵巢癌的发病密切相关 |
| MSI | Lynch综合征患者及其家族成员常见结直肠癌、子宫内膜癌、胃癌、卵巢癌等多种Lynch综合征相关肿瘤，因此MSI检测对于患者本人及其家族成员均有重要意义。 |
| HRD | 卵巢癌、输卵管癌PARP抑制剂的使用 |
| 黑色素瘤 | BRAF-V600E | BREF V600E基因突变的黑色素瘤患者对维罗非尼治疗有效 |
| C-KIT | 检测C-KIT基因突变与靶向用药（伊马替尼等）治疗相关 |
| PDGFRA | PDGFRA的突变与胃肠道间质瘤GIST密切相关 |
| 前列腺癌 | BRCA1/2 | 前列腺癌的遗传风险评估，肿瘤用药指导，预后判断 |
| 淋巴造血系统肿瘤 | IgH重排 | 淋巴瘤等诊断与鉴别诊断 |
| TCR重排 | 淋巴系统增殖性疾病的诊断、鉴别诊断及治疗后疗效评价有重要意义 |
| MYC、BCL2及BCL6重排 | 这类肿瘤采用标准的R-CHOP方案治疗，疗效不佳。 |
| 白血病 | 白血病85种融合基因筛查 | 急慢性白血病诊断分型 |
| 融合基因分型(每项) | 急慢性白血病诊断分型 |
| 白血病融合基因分型（BCR-ABL）（单项） | 急慢性白血病诊断分型 |
| 白血病融合基因分型（MLL-ENL）（单项） | 急慢性白血病诊断分型 |
| 白血病融合基因分型（PML-RARA）（单项） | 急慢性白血病诊断分型 |
| 髓系白血病 | 髓系白血病中常见融合基因筛查 | 急慢性髓系白血病诊断分型 |
| 淋巴造血系统肿瘤 | IgH重排 | 2022NCCN指南淋巴瘤诊断与鉴别诊断 |
| TCR重排 | 2022NCCN指南淋巴系统增殖性疾病的诊断、鉴别诊断及治疗后疗效评价有重要意义 |
| MYC、BCL2及BCL6重排 | 2022NCCN指南淋巴瘤预后分层，阳性患者采用标准的R-CHOP方案治疗，疗效不佳。 |
| 白血病 | BCR-ABL融合基因（定量） | 急性淋巴细胞白血病及慢性髓细胞白血病的诊断、分型、治疗方案、及疗效评估 |
| PML-RARa融合基因 定量 | 急性早幼粒细胞白血病-M3的预后判断 |
| FLT3-ITD/TKD突变 | 2021NCCN治疗指南预后分型指标之一 |
| CEBPA双等位基因突变 | 2016WHO CEBPA突变AML分型标准2022NCCN治疗指南预后分型指标之一 |
| CLL慢性淋巴细胞白血病FISH组套 | 2022NCCN治疗指南慢性淋巴细胞白血病辅助诊断和治疗，判断预后 |
| 骨髓增殖性肿瘤 | MPN基因突变组套：JAK2基因12号、14号外显子、CALR基因9号外显子、MPL基因10号外显子、CSF3R基因14号外显骨髓 | 骨髓增殖性肿瘤诊断标准 |
| 骨髓异常增生综合征 | MDS骨髓异常增生综合征FISH组套 | 2022NCCN治疗指南辅助MDS的诊断及预后判断 |