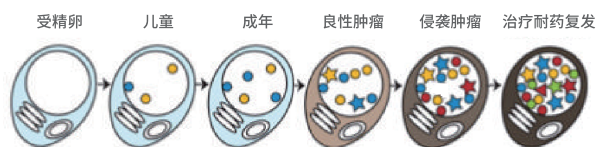


肿瘤是怎样发生的?

每个人从出生到死亡,体内的细胞一直在变化,感染、饮食、环境、衰老均可能导致DNA损伤,引起基因突变。当突变不断累积,特别是与肿瘤有关的驱动基因发生突变后,正常细胞就会发生质变,恶化成为肿瘤细胞。肿瘤细胞可能逃脱免疫监视,快速增殖并逐渐侵入健康的组织和器官,最终形成肿瘤。



自身衰老突变

环境诱发突变

○ 乘客突变

☆ 驱动突变

△ 耐药突变

驱动突变

治疗诱发突变



每个患者的情况都不一样!

由于DNA损伤是随机发生的,且不断在累积,这就使得认识肿瘤非常复杂。由此导致的异质性存在于不同癌种、同一癌种不同患者,即便是同一肿瘤组织,内部的肿瘤细胞也存在差异。

肿瘤异质性:



EGFR
L858R/19del



EGFR
T790M



ALK融合



ROS1融合



BRAF V600E



NTRK融合



MET扩增/
Ex14跳跃



RET 融合



HER2 突变



其他突变类型

地址:北京市昌平区北大医疗产业园6号楼9层
邮箱:service@geneplus.org.cn
网址:www.geneplus.org.cn
电话:400-166-6506

健康教育宣传册

Health Education Brochure

学术、专业、值得信赖

1 个体化治疗带来更好的生存获益

随着对肿瘤的认识不断加深,肿瘤治疗不仅局限在手术、化疗、放疗等传统的手段,个性化的靶向治疗和免疫治疗方案可为患者带来非常好的治疗效果。

靶向治疗:药物选择性地作用于肿瘤细胞特有的靶点,可最大限度杀伤肿瘤细胞,对正常细胞影响很少或不影响。

免疫治疗:通过药物(免疫检查点抑制剂等)或细胞治疗等方法,重新启动并维持肿瘤-免疫循环,恢复机体正常的抗肿瘤免疫反应,从而控制与清除肿瘤细胞。

为什么要进行基因检测?

- 国内外肿瘤权威诊疗指南和专家共识,均建议进行基因检测。
- 通过基因检测,医生会根据每个患者独特的基因特征,匹配合适的治疗方案,让药物更好地发挥作用。同时,这些信息还可以帮助医生避免无效治疗及其导致的不良反应和病情延误。
- 在治疗过程中,肿瘤相关基因突变也在不断变化,导致当前的用药方案不再起作用,即发生耐药。因此,建议持续监测,及时调整治疗方案。

3 什么时候进行基因检测?

优先推荐的检测时间点:

- **初诊:**临床诊断晚期的患者,一线治疗方案很大程度影响到总生存期。靶向治疗和免疫治疗一般优于单纯的化疗,通过基因检测结果匹配相应的靶向治疗,可延长患者的总生存期。
- **耐药:**靶向治疗难免发生耐药,即在当前的治疗方案下疾病发生进展,究其原因原治疗方案的作用靶点发生了基因突变或出现了新的基因突变。这时候需要再次进行基因检测,找到新的靶点,匹配更合适、副作用更低的靶向治疗。

什么类型的样本可以开展基因检测?

基因检测需要先采集患者的组织样本或液体类样本。

- 组织样本检测是“金标准”,通过手术切除或穿刺等方式获取,属于创伤性取样。需提前评估患者机能指标,规避取样带来的风险。
- 液体标本是对外周血、胸腹水等样本进行基因检测,具有非侵入性、取样方便等特点。除了指导用药,还可实现病情的动态监测,是组织检测的有益补充。

5 常规基因检测方法可选什么?

目前,常规应用于临床的基因检测(分子诊断)方法主要有传统一代测序PCR和高通量测序NGS等。

- PCR:单次检测可覆盖已知靶向治疗相关的少量位点,临床检测速度快,如需检测多位点突变情况需要大量宝贵的样本。
- NGS:单次检测可对大量基因、高深度、多位点进行定量分析,除了指南中明确需检测的基因,还可同时检测重要的伴随突变和免疫治疗相关指标。此外,还包含其它癌种中的药物,大大增加治疗获益机会。

基因检测可能的结果?

基因检测将真实反映送检样本的基因突变情况,具体如下:

- 阳性结果:检测结果存在明确靶向药物相关的基因突变信息,根据检测结果和医生的建议,选择相应的靶向治疗方案。
- 阴性结果:检测结果无靶向药物的基因突变,或者未检出肿瘤相关基因突变。根据医生的建议,选择其他的治疗方案,如免疫治疗、化疗等。
- 肿瘤治疗过程中基因突变是动态变化的,治疗过程中可考虑持续监测,明确肿瘤的变化规律,及时调整治疗方案。

7 除了需要基因检测指导用药,还要关注哪些检测指标?

- PD-L1表达:指南推荐肺癌患者就诊时,除了基因检测分子分型,还需采用免疫组化(IHC)的方法检测PD-L1的表达量,以提示是否可能从免疫治疗中获益,以及免疫治疗方案的选择。
- MSI状态:结直肠癌、子宫内膜癌等患者林奇综合征(LS)初筛手段。对结直肠癌患者,还是II期预后因子和辅助化疗疗效预测因子。同时,也是晚期实体瘤免疫治疗疗效预测因子。

是否需要肿瘤遗传风险评估?

个人遗传特性在肿瘤的发生和发展过程中有重要作用,是决定肿瘤易感性的重要因素。

- 5%~10%的肿瘤与遗传有高度相关性,主要集中在乳腺癌、卵巢癌、结直肠癌和多原发肿瘤等类型,此类型肿瘤患者建议进行遗传风险的综合评估。
- 存在家族史的肿瘤患者亲属,也可考虑遗传风险评估以便提示风险和管理建议。



检测申请

了解检测的内容和获益,并预约检测时间,签署知情同意书



样本采集寄送

医生会对您的组织/液体样本采用标准方法采集,样本将寄送至国家卫生健康委临床检验中心认证的机构



样本DNA基因检测

在实验室进行建库、测序和数据分析,12个质控环节,确保结果精准



报告解读

个性化解读基因突变的意义,全面、专业的报告会发送给您/您的医生



医学咨询

如有疑问,可进一步进行专业医学咨询



