**癌症基因检测报告**

**尊敬的 #{Name} 先生/女士：**

您好！

我们已经对您的送检样本完成了全部检测。感谢您对#{OrgName}有限公司的关注与信赖！希望我们的检测结果能对您的治疗有所帮助！

全外显子组基因检测测序项目是基于高通量测序平台，采用目标区域捕获技术，可一次性平行检测428个与癌症药物相关的基因，并通过生物信息学分析得到基因的点突变、插入、缺失、拷贝数变化、结构变异等多种变异信息。428基因检测旨在通过精确捕捉癌症患者的基因变异信息，结合肿瘤基因组学、药物基因组学、以及现阶段最新临床研究成果，全面绘制患者特异性癌症基因变异频谱，针对重要变异位点进行详细解读，并且推荐相关临床用药。

在此特别提醒您注意，由于技术发展的局限性、个体之间存在的生物学差异，以及您的检测项目并未涵盖所有的检测层面等多种原因，我们的评估结论和用药建议仅针对您申请表上的检测内容和本次检测样本得出，其中，用药建议来源于最新的研究报道，仅供参考，具体治疗方案请您遵从医嘱。

若您对检测结果有任何疑问，请于收到报告7个工作日内与我们联系。同时可将您的宝贵意见或建议及时反馈给我们。我们的服务电话是#{Phone}（周一至周五，9:00--18:00），我们将竭诚为您服务！

地址：#{Address}

电话：#{Phone}

网址：#{TheUrl}

目录

[1. 受检者基本信息 4](#_Toc535334722)

[2. 检测结果汇总 5](#_Toc535334723)

[3. 靶向药物用药提示 7](#_Toc535334724)

[3.1 点突变、拷贝数变化和基因融合检测结果 7](#_Toc535334725)

[3.2 肿瘤突变负荷结果提示 9](#_Toc535334726)

[3.3 微卫星不稳定性结果提示 10](#_Toc535334727)

[4. 化疗药物相关基因检测结果 12](#_Toc535334728)

[5. 遗传风险相关突变（仅供医生参考） 18](#_Toc535334729)

[6. 样本质控情况 18](#_Toc535334730)

[7. 靶药参考文献 19](#_Toc535334731)

[附录Ⅰ：肿瘤靶向及化疗用药概览 Ⅰ-1](#_Toc535334732)

[1.1 靶向药物 Ⅰ-1](#_Toc535334733)

[1.2 化疗药物 Ⅰ-11](#_Toc535334734)

[附录Ⅱ：相关基因列表 Ⅱ-1](#_Toc535334735)

[8. 化药参考文献： Ⅲ-1](#_Toc535334736)

1. 受检者基本信息

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 姓名：#{Name} | 性别：#{Sex} | | | 出生日期：#{Birthday} |
| 身份证号码：#{IdCard} | | | | 联系电话：#{Phone} |
|  | | | |  |
| 样本编号：#{SampleCode} | | | | |
| 样本类型：#{SampleType} | | | 检测样本：#{SampleDetection} | |
| 采样日期：#{SamplingTime} | | | 检测技术：#{TechnologyDetection} | |
| 收样日期： | | | 检测平台： | |
|  | | |  | |
| 肿瘤类型：#{TumorsType} | | TNM分期：#{TBM} | | 是否原发： #{IsEssential} |
| 临床诊断：#{ClinicalDiagnosis} | | | | |
| 家族病史：#{FamilyHistory} | | | | |
| 个人病史及用药史：#{PersonalHistory} | | | | |

1. 检测结果汇总

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 检 测 范 围：基于二代测序技术，检测与肿瘤发生发展相关的428 个基因的四种类型（包括点突变、小片段的插入缺失、拷贝数变异和目前已知的融合基因）变异。本检测结果还可提示患者肿瘤突变负荷（TMB）、错配修复（MMR）相关基因状态、MSI状态和遗传风险。  检 测 平 台：Illumina NovaSeq 6000  参考基因组：GRCh37/hg19 | | | |
| #{SummaryTable} | | | |
| 基因突变有对应药物提示 | 突变位置及类型 | 结果注释 | 丰度 |
| FANCA | exon33  p.S1088F | 第33号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第1088位丝氨酸（Ser, S）突变为苯丙氨酸（Phe, F） | 0.74 |
| GALNT12 | exon3  p.P240L | 第3号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第240位脯氨酸（Pro, P）突变为亮氨酸（Leu, L） | 0.33 |
| HLA-A | exon2  p.E43K | 第2号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第43位谷氨酸（Glu, E）突变为赖氨酸（Lys，K） | 0.45 |
| exon3  p.T202M | 第3号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第202位苏氨酸（Thr, T）突变为甲硫氨酸（Met, M） | 0.23 |
| exon4  p.Q250fs | 第4号外显子发生移码缺失突变 | 0.20 |
| KDR | exon11  p.Q472H | 第11号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第472位谷氨酰胺（Gln, Q）突变为组氨酸（His, H） | 0.56 |
| KMT2B | exon28  p.F2163Y | 第28号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第2163位苯丙氨酸（Phe, F）突变为酪氨酸（Tyr, Y） | 0.48 |
| PRSS1 | exon4  p.M183V | 第4号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第183位甲硫氨酸（Met, M）突变为颉氨酸（Val, V） | 0.15 |
| SETBP1 | exon4  p.L227fs | 第4号外显子发生移码插入突变 | 0.43 |
| TET2 | exon3  p.S1039L | 第3号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第1039位丝氨酸（Ser, S）突变为亮氨酸（Leu, L） | 0.34 |
| TP53 | exon4  p.R141P | 第4号外显子发生错义突变，导致相应蛋白序列中，第141位精氨酸（Arg, R）突变为脯氨酸（Pro, P） | 0.40 |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 基因突变无对应推荐用药 | 突变位置及类型 | 结果注释 | 丰度 |
|  |  |  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 药物代谢相关酶类多态性 | 位置及基因型 | |
| ABCB1 | rs1045642 | AG |
| ABCB1 | rs2032582 | AC |
| ABCB1 | rs1128503 | AG |
| CDA | rs2072671 | CC |
| CYBA | rs4673 | AG |
| DPYD | rs17376848 | AA |
| ERCC1 | rs11615 | GG |
| ESR2 | rs944050 | TT |
| GSTP1 | rs1695 | GG |
| HAS3 | rs2232228 | AG |
| MTHFR | rs1801131 | TT |
| MTHFR | rs1801133 | GG |
| MTR | rs1805087 | AA |
| MTRR | rs1801394 | AA |
| RRM1 | rs1042858 | AA |
| RRM1 | rs1042919 | TT |
| SLC22A2 | rs316019 | CC |
| SLC28A3 | rs7853758 | GG |
| TNFRSF11B | rs2073618 | CC |
| TP53 | rs1042522 | CC |
| TPMT | rs1142345 | TT |
| UGT1A1 | rs4148323 | AG |
| UMPS | rs1801019 | GG |
| XPC | rs2228001 | TT |
| XRCC1 | rs25487 | CC |

|  |  |
| --- | --- |
| MSI状态 | TMB＊ |
| 稳定 | 低级 |

注：

1. 突变丰度：在该位点所有的等位基因中，突变的等位基因的占比（相对野生型等位基因）。如突变丰度5%意为该位点含有5%的突变等位基因和95%的野生型等位基因。
2. TMB（Tumor mutation burden，肿瘤突变负荷）：每Mb基因组碱基上以碱基替换、插入、缺失等形式发生的体细胞突变的数量。
3. 本报告仅对送检样品检测负责，结果仅供医生参考，不作为临床诊断的依据，如有疑问请与报告出具后三个工作日内咨询。
4. 靶向药物用药提示
   1. 点突变、插入缺失、拷贝数变化和基因融合检测结果

|  |  |
| --- | --- |
| I：本癌种对应有NCCN指南建议、FDA/CFDA批准或处于临床试验阶段靶向用药提示 | |
| **---** | |
| 突变形式 |  |
| 突变说明 |  |
| 基因说明 |  |
| 靶向药物 |  |
| 用药说明 |  |

|  |  |
| --- | --- |
| Ⅱ：基因突变对应有FDA/CFDA批准的其他癌种药物 | |
| **--** | |
| 突变形式 | -- |
| 突变说明 | -- |
| 基因说明 | -- |
| 靶向药物 | -- |
| 用药说明 | -- |
| **--** | |
| 突变形式 | -- |
| 突变说明 | -- |
| 基因说明 | -- |
| 靶向药物 | -- |
| 用药提示 | -- |

|  |
| --- |
| Ⅲ：未突变基因提示 |
|  |

注：

1. \*标注的为CFDA批准的靶向药物。
2. 本报告中参考药物并非按照疗效排序。
3. 本报告中列出的相关参考药物（下划线标注）可能在不同病人身上产生不同程度的疗效。具体治疗方案由医生和病人根据病人、病史/用药史共同决定, 本报告仅作参考。
   1. 肿瘤突变负荷结果提示

本次样本肿瘤突变负荷的数值为 0.2 ，分级为 低 级（TMB-Low）。

1. 肿瘤突变负荷 (Tumor Mutation Burden, TMB) 是指样本中每兆碱基中体细胞非同义突变的数量。它代表基因的突变密度，TMB越高，突变的密度越大。根据目前临床研究结果和肿瘤样本突变数据库，TMB分为三个等级：

#{TMBTable}

1. TMB指导的多项临床研究已取得成果，研究表明TMB越高，PD-1/PD-L1抗体的治疗效果可能越好[[19](#_ENREF_19), [20](#_ENREF_20)]。同时为临床医生判断患者是否适合使用PD-1/PD-L1抗体药物提供了依据，也让更多的患者从免疫治疗中受益。目前TMB等级评定没有国际统一标准，仍处于研究探索阶段，本结果阈值依据基因人群数据分析结合最新文献报道给出，仅供参考。
   1. 微卫星不稳定性结果提示

本次样本微卫星不稳定性检测结果为MSI。

#{MSITable}

1. 微卫星不稳定性（Microsatellite Instability，MSI）

微卫星（microsatellites）是遍布于人类基因组中的短串联重复序列。与正常组织相比，肿瘤组织的微卫星由于重复单位的插入或缺失而导致微卫星长度的改变，叫做微卫星不稳定性（microsatellite Instability，MSI）。大量研究表明，MSI是由错配修复（MMR）基因发生缺陷引起的，与肿瘤的发生密切相关。临床上已将MSI作为结直肠癌预后和制定辅助治疗方案的重要分子标志物，并应用于协助Lynch综合征筛查。

② MSI检测的临床意义

a. 实体瘤患者使用PD-1/PD-L1抗体治疗的获益预测

多项临床试验（NCT01876511，CheckMate-142等）研究结果表明，MSI-H的转移性结直肠癌患者可从PD-1抗体治疗中获益。2017年FDA已批准两种PD-1单抗药物（纳武单抗/Opdivo和派姆单抗/Keytruda）用于治疗携带高微卫星不稳定（MSI-H）或错配修复缺陷（dMMR）的结直肠癌患者。

注：派姆单抗/Keytruda适应症范围扩大为MSI-H或dMMR的实体瘤患者。

b. Ⅱ期结直肠癌患者的用药指导和预后预测

NCCN、ASCO、《中国结直肠癌诊疗规范》联合推荐，所有结直肠癌患者都应进行MMR或MSI检测。《中国结直肠癌诊疗规范》（2015版）建议有条件者检测组织标本MMR或MSI，如为dMMR（错配修复缺陷）或 MSI-H（高度微卫星不稳定），不推荐氟尿嘧啶类药物的单药辅助化疗。

注：本报告化药部分提示的氟尿嘧啶药物有效性与毒性判定基于遗传物质多态性判定，若二者判定冲突，不建议单药使用氟尿嘧啶治疗，具体用药请遵医嘱。

c. Lynch综合征的筛查

Lynch综合征，又叫遗传性非息肉病性结直肠癌（HNPCC），是由错配修复（MMR）基因胚系突变所致的显性遗传病。90%以上的Lynch综合征具有MSI特征，而散发性结直肠癌中只有约15%，所以临床上可用MSI检测来进行Lynch综合征的筛查。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。NCCN专家组强烈建议所有50岁以下的结直肠癌患者进行MSI检测，因为该群体患Lynch综合征的可能性更大。

1. 化疗药物相关基因检测结果

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 药物  方案 | 基因 | 检测位点 | 基  因  型 | 用药提示 | 级别 |
| SN-38 | UGT1A1 | rs4148323 | AG | 使用SN-38治疗的肿瘤患者，相比于AA基因型，可能具有增加的SN-38代谢水平。[PMID:18221820, 16636344, 12181437] | 2A |
| 阿那曲唑 | TNFRSF11B | rs2073618 | CC | CC 基因型相比于CG和GG 基因型, 有较高的骨质疏松等风险[PMID:26218592] | 3 |
| 阿糖胞苷 | CDA | rs2072671 | CC | CC 基因型相比于AA 基因型, 有较高的药物毒副风险[PMID: 21521023] | 3 |
| 昂丹司琼 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 20707787] | 2A |
| ABCB1 | rs2032582 | AC | AC 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 20707787] | 2A |
| 奥沙利铂 | ERCC1 | rs11615 | GG | 使用铂类治疗的非小细胞肺癌、 结直肠癌、食管癌、间皮瘤、卵巢癌、胰腺癌患者，相比于AA 或 AG 基因型，可能有较高的存活率和较好的药物反应率。[PMID:27498158, 22188361, 21902499] | 2B |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类治疗的肿瘤患者，相比于AG 或AA 基因型，毒性风险可能降低。[PMID:19203783, 17409936, 20530282] | 2A |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类化合物治疗的非小细胞肺癌、结直肠癌、胃肠道肿瘤、卵巢癌患者，相比于AA 基因型，血液毒性、神经毒性、中性粒细胞减少症和中止治疗的风险可能降低。[PMID:22188361, 19203783, 17409936] | 3 |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类治疗的肿瘤患者，相比于AA 基因型，治疗进展风险可能降低。[PMID:17409936, 27995989, 15213713] | 3 |
| GSTP1 | rs1695 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较高的毒副风险[PMID: 19203783] | 2A |
| XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 19362955] | 2B |
| 表柔比星 | SLC22A2 | rs316019 | CC | 使用蒽环类治疗的肿瘤儿童患者，相比于AC或AA基因型，心脏毒性的风险可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 3 |
| SLC28A3 | rs7853758 | GG | 使用蒽环类治疗的肿瘤患者，相比于AA或AG基因型，心脏毒性可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 2B |
| 多柔比星 | CYBA | rs4673 | AG | 使用多柔比星治疗的肿瘤患者，相比于GG基因型，可能具有增加的心脏毒性风险。[PMID:25823784, 28485375, 16330681] | 3 |
| CYBA | rs4673 | AG | 使用蒽环类药物治疗的肿瘤患者，相比于AA 基因型，可能有更长的无事件存活时间。[PMID:19448608, 28485375] | 3 |
| SLC22A2 | rs316019 | CC | 使用蒽环类治疗的肿瘤儿童患者，相比于AC或AA基因型，心脏毒性的风险可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 3 |
| SLC28A3 | rs7853758 | GG | 使用蒽环类治疗的肿瘤患者，相比于AA或AG基因型，心脏毒性可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 2B |
| 多西他赛 | ABCB1 | rs2032582 | CA | CA 基因型相比于CC 基因型, 药物敏感性中等[PMID:16467099] | 3 |
| ERCC1 | rs11615 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较高的粘膜炎风险[PMID:25495407] | 3 |
| 蒽环类药物（柔红霉素、表阿霉素等) | HAS3 | rs2232228 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较高的心肌病风险[PMID:24470002] | 2B |
| SLC28A3 | rs7853758 | GG | GG 基因型相比于AA和AG 基因型, 有较高的心脏毒性风险[PMID:21900104] | 2B |
| 氟尿嘧啶 | DPYD | rs17376848 | AA | 使用氟尿嘧啶为基础的化疗方案治疗的肿瘤患者，相比于AG 基因型，可能有降低的药物毒性风险。[PMID:28481884, 26794347, 16361556 | 3 |
| MTHFR | rs1801131 | TT | 使用氟尿嘧啶为基础的化疗方案治疗的肿瘤患者，相比于GG 基因型，药物毒性风险可能降低，存活时间可能增加。PMID:26967565, 20819423, 20385995] | 3 |
| MTHFR | rs1801133 | AG | 使用氟尿嘧啶为基础的化疗方案治疗的肿瘤患者，相比于GG 基因型，药物毒性的风险可能增加；相比于AA 基因型，药物毒性风险可能降低。[PMID:26014925, 23314736, 19384296] | 3 |
| 氟尿嘧啶+亚叶酸钙 | UMPS | rs1801019 | GG | 使用氟尿嘧啶/替加氟/卡培他滨+亚叶酸钙治疗的肿瘤患者，相比于 CC基因型，毒性风险（腹泻，任何3 级不良事件）可能降低。[PMID:20647221, 16818689, 24167597] | 2B |
| 海洛因 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 环孢酶素 | ABCB1 | rs1128503 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较低的剂量需求和较高毒副风险[PMID:21806386] | 3 |
| 环磷酰胺 | MTHFR | rs1801133 | AG | 使用环磷酰胺治疗的肿瘤患者，相比于AA基因型，药物毒性的风险可能降低。[PMID:20638924, 19159907, 15051775] | 2A |
| 环磷酰胺+表阿霉素 | GSTP1 | rs1695 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较低的毒副作用风险[PMID:21362365] | 2A |
| 环磷酰胺+表阿霉素+氟尿嘧啶 | GSTP1 | rs1695 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:20568049] | 2A |
| 吉西他滨 | ESR2 | rs944050 | TT | TT 基因型相比于CC 和CT 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:22838950] | 3 |
| RRM1 | rs1042858 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较低的中性粒细胞减少风险[PMID:17602053] | 3 |
| 甲氨蝶呤 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于AA 和GG 基因型, 毒副风险中等 [PMID:25007187] | 2A |
| MTHFR | rs1801133 | AG | 使用甲氨蝶呤治疗的肿瘤患者，相比于GG基因型，可能对治疗反应较差；相对于AA基因型，可能对治疗有更好的反应。[PMID:17488658, 12453860, 16463153] | 2A |
| MTRR | rs1801394 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较低的粘膜炎风险[PMID:18368069] | 2B |
| MTR | rs1805087 | AA | 使用甲氨蝶呤治疗的肿瘤患者，相比于GG基因型，药物毒性风险可能降低。[PMID:17611986, 19159907, 16013960] | 3 |
| 卡铂 | ERCC1 | rs11615 | GG | 使用铂类治疗的非小细胞肺癌、 结直肠癌、食管癌、间皮瘤、卵巢癌、胰腺癌患者，相比于AA 或 AG 基因型，可能有较高的存活率和较好的药物反应率。[PMID:27498158, 22188361, 21902499] | 2B |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类治疗的肿瘤患者，相比于AG 或AA 基因型，毒性风险可能降低。[PMID:19203783, 17409936, 20530282] | 2A |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类治疗的肿瘤患者，相比于AA 基因型，治疗进展风险可能降低。[PMID:17409936, 27995989, 15213713] | 3 |
| MTHFR | rs1801133 | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 21605004] | 2A |
| XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 19362955] | 2B |
| 卡培他滨 | DPYD | rs17376848 | AA | 使用氟尿嘧啶为基础的化疗方案治疗的肿瘤患者，相比于AG 基因型，可能有降低的药物毒性风险。[PMID:28481884, 26794347, 16361556] | 3 |
| 卡培他滨 | MTHFR | rs1801131 | TT | 使用氟尿嘧啶为基础的化疗方案治疗的肿瘤患者，相比于GG 基因型，药物毒性风险可能降低，存活时间可能增加。[PMID:26967565, 20819423, 20385995] | 3 |
| MTHFR | rs1801133 | AG | 使用氟尿嘧啶为基础的化疗方案治疗的肿瘤患者，相比于GG 基因型，药物毒性的风险可能增加；相比于AA 基因型，药物毒性风险可能降低。[PMID:26014925, 23314736, 19384296] | 3 |
| 卡培他滨+亚叶酸钙 | UMPS | rs1801019 | GG | 使用氟尿嘧啶/替加氟/卡培他滨+亚叶酸钙治疗的肿瘤患者，相比于 CC基因型，毒性风险（腹泻，任何3 级不良事件）可能降低。[PMID:20647221, 16818689, 24167597] | 2B |
| 克拉屈滨+阿糖胞苷 | RRM1 | rs1042919 | TT | TT 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:24024897] | 3 |
| 来曲唑 | TNFRSF11B | rs2073618 | CC | CC 基因型相比于CG和GG 基因型, 有较高的骨质疏松等风险[PMID:26218592] | 3 |
| 吗啡 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 美沙酮 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 培美曲塞 | MTHFR | rs1801133 | GG | GG 基因型相比于AA 和AG 基因型, 有较长的总生存期[PMID:24732178] | 3 |
| 羟考酮 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 曲马多 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 柔红霉素 | SLC22A2 | rs316019 | CC | 使用蒽环类治疗的肿瘤儿童患者，相比于AC或AA基因型，心脏毒性的风险可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 3 |
| SLC28A3 | rs7853758 | GG | 使用蒽环类治疗的肿瘤患者，相比于AA或AG基因型，心脏毒性可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 2B |
| 顺铂 | ERCC1 | rs11615 | GG | 使用铂类治疗的非小细胞肺癌、 结直肠癌食管癌、间皮瘤、卵巢癌、胰腺癌患者，相比于 AA 或 AG 基因型，可能有较低的肾毒性风险。[PMID:27498158, 22188361, 21902499] | 2B |
| 顺铂 | ERCC1 | rs11615 | GG | 使用铂类治疗的非小细胞肺癌、 结直肠癌、食管癌、间皮瘤、卵巢癌、胰腺癌患者，相比于AA 或 AG 基因型，可能有较高的存活率和较好的药物反应率。[PMID:27498158, 22188361, 21902499] | 2B |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类治疗的肿瘤患者，相比于AG 或AA 基因型，毒性风险可能降低。[PMID:19203783, 17409936, 20530282] | 2A |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类化合物治疗的非小细胞肺癌、结直肠癌、胃肠道肿瘤、卵巢癌患者，相比于AA 基因型，血液毒性、神经毒性、中性粒细胞减少症和中止治疗的风险可能降低。[PMID:22188361, 19203783, 17409936] | 3 |
| GSTP1 | rs1695 | GG | 使用铂类治疗的肿瘤患者，相比于AA 基因型，治疗进展风险可能降低。[PMID:17409936, 27995989, 15213713] | 3 |
| MTHFR | rs1801133 | AG | 使用顺铂治疗的肿瘤患者，相比于AA 基因型，药物毒性风险可能降低。[PMID:19159907, 21605004] | 3 |
| SLC22A2 | rs316019 | CC | 使用顺铂治疗的肿瘤患者，相比于AA 基因型，顺铂诱发的耳毒性风险可能增加。[PMID:25823781, 28448657, 27457817] | 3 |
| TPMT | rs1142345 | TT | 使用顺铂治疗的肿瘤儿童患者， 相比于TC或CC基因型，听力损失风险可能减少。[PMID:25551397, 28448657, 25141953] | 3 |
| XPC | rs2228001 | TT | TT 基因型相比于GG 和GT 基因型, 有较低的毒副风险[PMID:21047201] | 1B |
| XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 19362955] | 2B |
| 顺铂/卡铂+氟尿嘧啶 | XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 16875718] | 2B |
| 顺铂+表阿霉素+卡培他滨+吉西他滨 | ERCC1 | rs11615 | AA | AA 基因型相比于AG和GG 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| 顺铂+多西他赛+卡培他滨+吉西他滨 | ERCC1 | rs11615 | AA | AA 基因型相比于AG和GG 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| 顺铂+环磷酰胺 | ERCC1 | rs11615 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较高的肾毒性风险，然而有结论不一致的研究[PMID: 19786980; 22188361] | 2B |
| 顺铂+环磷酰胺 | TP53 | rs1042522 | CC | CC 基因型相比于CG和GG基因型, 有较低的肾毒性风险[PMID:19786980] | 2B |
| XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 22188361] | 2B |
| 顺铂+吉西他滨 | ERCC1 | rs11615 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较高的药物敏感性[PMID: 18347182] | 2B |
| XRCC1 | rs25487 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较长的总体生存期和无进展生存期[PMID: 28422153] | 2B |
| 替加氟+亚叶酸钙 | UMPS | rs1801019 | GG | 使用氟尿嘧啶/替加氟/卡培他滨+亚叶酸钙治疗的肿瘤患者，相比于 CC基因型，毒性风险（腹泻，任何3 级不良事件）可能降低。[PMID:20647221, 16818689, 24167597] | 2B |
| 伊达比星 | SLC22A2 | rs316019 | CC | 使用蒽环类治疗的肿瘤儿童患者，相比于AC或AA基因型，心脏毒性的风险可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 3 |
| SLC28A3 | rs7853758 | GG | 使用蒽环类治疗的肿瘤患者，相比于AA或AG基因型，心脏毒性可能增加。[PMID:21900104, 23441093] | 2B |
| 伊立替康 | UGT1A1 | rs4148323 | AG | 使用伊立替康治疗的肿瘤患者，相比于AA(\*6/\*6)基因型，可能具有增加的肿瘤反应率，无进展生存期或总生存期。[PMID:27160286, 24448639, 23963147] | 3 |
| UGT1A1 | rs4148323 | AG | AG 基因型相比于AA 和GG 基因型, 中性粒细胞减少风险中等[PMID:26229432] | 2A |
| 长春新碱 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:25084203] | 3 |
| 紫杉醇 | ABCB1 | rs1045642 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较低的疾病控制率和总生存期，然而存在结论不一致的研究[PMID:19504558;18836089] | 3 |

注：本报告中参考药物并非按照疗效排序，“其他肿瘤”下所列药物为跨适应症用药，仅供医生参考。

1. 遗传风险相关突变（仅供医生参考）

|  |  |
| --- | --- |
| 突变基因 | 具体建议 |
| -- | -- |

注：标红胚系突变为根据数据库或研究文献综合判断可能与发生风险相关的突变，但由于文献研究或数据库预测的局限性，肿瘤发生风险影响评估仅供参考，不作为临床预测唯一依据。

1. 样本质控情况

|  |  |
| --- | --- |
| 质控环节 | 质控结果 |
| 样本制备 | 合格 |
| 文库构建 | 合格 |
| 靶向富集 | 合格 |
| 样本上机 | 合格 |
| 高通量测序 | 合格 |
| 数据质控 | 合格 |

注：质控结果分为“合格”和“警戒”两个等级，质控结果为“警戒”可能会对检测结果的准确性和敏感性造成影响。

1. 靶药参考文献

#{TargetDrugReferences}

附录Ⅰ：肿瘤靶向及化疗用药概览

1. 靶向药物

本表涵盖靶向用药相关位点

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 药物名称 | 靶基因及常见突变 | 预测 | | |
| 厄洛替尼/特罗凯（Erlotinib）  非小细胞肺癌（非鳞癌）；  胃癌／食道癌临床试验；  胰腺癌；  肾癌临床试验 | ALK 基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↓ |
| BRAF 基因 V600E 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| BRAF 基因 15 外显子其他突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| BIM(BCL2L11)基因缺失多态性 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR 基因 T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR 基因 18、19、20、21 外显子其他耐药突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR 基因 18、19、20、21 外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR 基因 20 外显子插入 A763\_Y764insFQEA | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR 基因 20 外显子其他非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ERBB2（HER2）基因插入突变 G776（YVMA） | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ERBB2（HER2）基因 20 外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| KRAS 基因 2、3、4 外显子(12、13、61 密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| NRAS 基因 2、3 外显子(12、61 密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PIK3CA基因 9、20 外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PTEN基因缺失/截短（如 R233X） | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1（MEK1）Q56P 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1 基因 K57N 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1 基因 D67N突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MET 基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↓ |
| ROS1 基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↓ |
| 吉非替尼/易瑞沙（Gefitinib）  非小细胞肺癌（非鳞癌） | ALK基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↓ |
| BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| BRAF基因15外显子其他突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| BIM(BCL2L11)基因缺失多态性 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因18、19、20、21外显子其他耐药突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因18、19、20、21外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子插入A763\_Y764insFQEA | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子其他非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ERBB2（HER2）基因插入突变G776（YVMA） | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ERBB2（HER2）基因20外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| KRAS 基因 2、3、4 外显子(12、13、61 密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| NRAS 基因 2、3 外显子(12、61 密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PIK3CA基因 9、20 外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PTEN基因缺失/截短（如 R233X） | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
|  | MAP2K1（MEK1）Q56P 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1 基因 K57N 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1 基因 D67N突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MET 基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↓ |
| ROS1 基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↓ |
| 埃克替尼/凯美纳（Icotinib）  非小细胞肺癌（非鳞癌） | ALK基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↓ |
| BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| BRAF基因15外显子其他突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| BIM(BCL2L11)基因缺失多态性 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因18、19、20、21外显子其他耐药突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因18、19、20、21外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子插入A763\_Y764insFQEA | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子其他非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ERBB2（HER2）基因20外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| KRAS 基因 2、3、4 外显子(12、13、61 密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| NRAS 基因 2、3 外显子(12、61 密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PIK3CA基因 9、20 外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1（MEK1）Q56P 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1 基因 K57N 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MAP2K1 基因 D67N突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MET 基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↓ |
| ROS1 基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↓ |
| 阿法替尼/妥复克（Afatinib）  非小细胞肺癌（非鳞癌） | EGFR基因T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因18、19、20、21外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子插入A763\_Y764insFQEA | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子其他非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ERBB2（HER2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| ERBB2（HER2）基因20外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PIK3CA基因 9、20 外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 奥希替尼/塔格瑞斯 (Osimertinib,AZD9291)  非小细胞肺癌 | EGFR 基因 T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR 基因 C797S 突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR 基因 20 外显子插入 A763\_Y764insFQEA | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR 基因 20 外显子其他非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR 基因 18、19、20、21 外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Rociletinib（CO-1686）  非小细胞肺癌临床试验 | EGFR基因T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子插入A763\_Y764insFQEA | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因20外显子其他非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| EGFR基因18、19、20、21外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| AUY922 | EGFR 基因 20 外显子其他非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| AZD3759 | EGFR 基因 18、19、20、21 外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ASP8273  非小细胞肺癌临床试验 | EGFR基因18、19、20、21外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGF816  非小细胞肺癌临床试验 | EGFR基因18、19、20、21外显子敏感突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EGFR基因T790M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 西妥昔单抗/爱必妥  （Cetuximab）  结直肠癌；  胃癌／食道癌临床试验；  肝癌临床试验  头颈癌 | AKT1基因E17K突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| KRAS基因2、3、4外显子(12、13、61密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| NRAS基因2、3外显子(12、61密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 尼妥珠单抗/泰欣生（Nimotuzumab）  非小细胞肺癌临床试验；  结直肠癌临床试验；  头颈癌临床试验 | KRAS基因2、3、4外显子(12、13、61密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 帕尼单抗/维克替比（Panitumumab）  非小细胞肺癌临床试验；  结直肠癌；  胰腺癌临床试验；  头颈癌临床试验 | KRAS基因2、3、4外显子(12、13、61密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 威罗菲尼（Vemurafenib）  黑色素瘤；  非小细胞肺癌临床试验 | BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| BRAF基因15外显子其他突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 达拉菲尼（Dabrafenib）  黑色素瘤；  非小细胞肺癌临床试验 | BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| BRAF基因15外显子其他突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Encorafenib  （LGX818）  黑色素瘤临床试验 | BRAF基因V600E/K | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 曲妥珠单抗/赫塞汀  （Trastuzumab）  乳腺癌；  胃癌／食道癌；  非小细胞肺癌临床试验 | ERBB2（HER2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| ERBB2（HER2）基因20外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PIK3CA基因9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 帕妥珠单抗（Pertuzumab）  乳腺癌 | ERBB2（HER2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| ERBB2（HER2）基因20外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PIK3CA基因9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 贺癌宁（T-DM1）  乳腺癌；  胃癌临床试验 | ERBB2（HER2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| ERBB2（HER2）基因20外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PIK3CA基因9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 拉帕替尼/泰克泊（Lapatinib）  乳腺癌；  胃癌／食道癌临床试验；  头颈癌临床试验 | ERBB2（HER2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| ERBB2（HER2）基因20外显子非移码插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PIK3CA基因9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 克唑替尼/赛可瑞  （Crizotinib）  非小细胞肺癌 | ALK基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因1151T插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因L1152R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因C1156Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因F1174L突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因F1174C突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因I1171T/S/N突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因L1196M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因G1202R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因S1206Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因G1269A突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| MET基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| MET基因14外显子剪切缺失 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ROS1基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| ROS1基因G2032R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| NTRK1基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| 色瑞替尼（Ceritinib/LDK378）  非小细胞肺癌 | ALK基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因1151T插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因L1152R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因C1156Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因F1174C突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因I1171T/S/N突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因L1196M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因G1202R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因S1206Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因G1269A突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Alectinib  非小细胞肺癌 | ALK基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因1151T插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因L1152R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因C1156Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因I1171T/S/N突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因L1196M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因F1174C突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因G1202R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因S1206Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因G1269A突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| AP26113  非小细胞肺癌 | ALK基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因1151T插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因L1152R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因C1156Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因L1196M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因G1202R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| ALK基因G1269A突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PF06463922  非小细胞肺癌临床试验 | ALK基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因1151T插入突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因L1152R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因C1156Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因F1174C突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因I1171T/S/N突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因G1202R突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因L1196M突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因S1206Y突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ALK基因G1269A突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| ROS1基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| 他莫昔芬（Tamoxifen）  乳腺癌；  卵巢癌；  子宫肿瘤 | CYP2D6\*3（A2637del）基因多态性 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| CYP2D6\*4(G1934A)基因多态性A/A | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| CYP2D6\*5基因纯合缺失多态性 | 缺失 | 疗效 | 可能↓ |
| CYP2D6\*6（T1707del）基因多态性 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| CYP2D6\*10(C100T)基因多态性T/T、C/T | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| 乐伐替尼（Lenvatinib）  肾癌；  甲状腺癌 | FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 阿柏西普  （Aflibercept）  结直肠癌 | FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| VEGFA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 索拉菲尼/多吉美（Sorafenib）  乳腺癌临床试验；  结直肠癌临床试验；  胃肠道间质瘤临床试验；  胃癌／食道癌临床试验；  肝癌；肾癌；  小细胞肺癌临床试验；  骨肉瘤； | KIT(c-Kit)基因9、13、14、17外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| 软组织肉瘤；  甲状腺癌 | RET基因C634R/T/W、M918T突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| VEGFA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 阿西替尼/阿昔替尼  （Axitinib）  肾癌 | KIT（c-Kit）基因9、13、14外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| KIT（c-Kit）基因11外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因C634R/T/W、M918T突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| VEGFA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 帕唑帕尼/福退癌  （Pazopanib）  非小细胞肺癌临床试验；  卵巢癌临床试验；  肾癌；  小细胞肺癌临床试验；  软组织肉瘤 | KIT（c-Kit）基因9、13、14外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| KIT（c-Kit）基因11外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| VEGFA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| BGJ398  膀胱癌临床试验 | FGFR1基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 尼达尼布  (Nintedanib,BIBF 1120) | PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR1基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 西地尼布  (Cediranib,AZD2171)  非小细胞肺癌临床试验；  卵巢癌临床试验；  宫颈癌临床试验；  胆管癌临床试验；  甲状腺癌临床试验；  软组织肉瘤临床试验 | KIT（c-Kit）基因9、13、14外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 舒尼替尼/索坦  （Sunitinib）  胃肠道间质瘤；  胃癌／食道癌临床试验；  胰腺癌临床试验；  肾癌；  膀胱癌临床试验；  软组织肉瘤；  胸腺肿瘤；  神经内分泌肿瘤 | BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| KIT（c-Kit）基因9、13、14外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| KIT（c-Kit）基因11外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因12外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因18外显子D842V突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| VEGFA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| CYP3A5\*3基因多态性 | 突变 | 毒性 | 可能↑ |
| 伊马替尼/格列卫  （Imatinib）  胃肠道间质瘤；  黑色素瘤临床试验 | BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| KIT(c-Kit)基因9、11、13、17、18外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因12外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因14外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因18外显子D842V突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| PDGFRA基因18外显子其他突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 达沙替尼/施达赛  （Dasatinib）  胃肠道间质瘤临床试验 | KIT(c-Kit)基因9、11、13、17、18外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| DDR2基因突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| EPHA2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| SRC基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 尼洛替尼／达希纳  （Nilotinib）  胃肠道间质瘤临床试验 | KIT(c-Kit)基因9、11、13、17、18外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 瑞戈菲尼、瑞格菲尼(Regorafenib/Stivarga)  结直肠癌；  胃肠道间质瘤 | KIT(c-Kit)基因9、11、13、17、18外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因C634R/T/W、M918T突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Lucitanib  乳腺癌临床试验 | PDGFRB基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT1（VEGFR1）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT4（VEGFR3）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR1基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| Olaratumab  （IMC-3G3）  软组织肉瘤 | PDGFRA基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 多韦替尼（Dovitinib）  乳腺癌临床试验；  膀胱癌临床试验；  黑色素瘤临床试验；  前列腺癌临床试验；  肾癌临床试验；  骨髓瘤临床试验 | KIT(c-Kit)基因9、11、13、17、18外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR1基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 帕纳替尼  （Ponatinib）  非小细胞肺癌临床试验 | FGFR1基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR4基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| AZD4547  胃癌/食道癌临床试验；  乳腺癌临床试验；  肺鳞癌临床试验 | FGFR1基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| FGFR2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 凡德他尼（Vandetanib）  甲状腺癌；  非小细胞肺癌临床试验 | KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因C634R/T/W、M918T突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 卡博替尼  （Cabozantinib）  甲状腺癌；  肾癌；  非小细胞肺癌临床试验 | MET基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KIT(c-Kit)基因9、11、13、17、18外显子突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| FLT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| RET基因融合 | 融合 | 疗效 | 可能↑ |
| 雷莫卢单（Ramucirumab）  胃癌/食道癌；  非小细胞肺癌；  结直肠癌 | KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| Foretinib  肺癌临床试验；  乳腺癌临床试验；  肾癌临床试验；  头颈癌临床试验；  胃癌临床试验；  肝癌临床试验 | MET基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| KDR（VEGFR2）基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| AMG337  胃癌/食道癌临床试验 | MET基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| Buparlisib（BKM120）  头颈鳞癌临床试验 | PIK3CA基因第9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Taselisib（GDC-0032）  乳腺癌临床试验 | PIK3CA基因第9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| MK-2206  卵巢癌临床试验 | AKT1基因扩增或激活突变（如E17K突变） | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| AKT2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| AKT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PIK3CA基因9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| PTEN基因失活/缺失 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 依维莫司（Everolimus）  胃癌／食道癌临床试验；  肝癌临床试验；  肾癌；  胸腺肿瘤；  乳腺癌；  神经内分泌肿瘤 | BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| KRAS基因2、3、4外显子(12、13、61密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| AKT1基因扩增或激活突变（如E17K突变） | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| AKT2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| AKT3基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| PIK3CA基因9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| MTOR基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| TSC1基因缺失／截短 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| TSC2基因缺失／截短 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 替西罗莫司/特癌适（Temsirolimus）  肾癌；  子宫肿瘤临床试验 | PIK3CA基因9、20外显子激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| MTOR基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |
| 曲美替尼  （Trametinib）  黑色素瘤；  非小细胞肺癌临床试验 | BRAF基因V600E/K突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| MAP2K1(MEK1)基因激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| MAP2K2(MEK2)基因激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| NRAS基因2、3外显子(12、61密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Binimetinib  黑色素瘤临床试验 | BRAF基因V600E突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| NRAS基因2、3外显子(12、61密码子突变) | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Cobimetinib  （GDC-0973）  黑色素瘤 | MAP2K1(MEK1)基因激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| MAP2K2(MEK2)基因激活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| BRAF基因V600E/K | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 奥拉帕尼（Olaparib）  卵巢癌；乳腺癌临床试验 | BRCA1基因缺失/失活 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| BRCA2基因缺失/失活 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Rucaparib（CO-338）  卵巢癌；  乳腺癌临床试验 | BRCA1基因缺失/失活 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| BRCA2基因缺失/失活 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| Niraparib  卵巢癌临床试验；  乳腺癌临床试验 | BRCA1基因缺失/失活 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| BRCA2基因缺失/失活 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| 维莫德吉  (Vismodegib,Erivedge)  基底细胞癌 | PTCH1基因失活/缺失 | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| SMO扩增或激活突变（如W535L，R562Q） | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| SMO耐药突变D473H | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| Odomzo（Sonidegib）  基底细胞癌 | SMO扩增或激活突变（如W535L，R562Q） | 突变 | 疗效 | 可能↑ |
| SMO耐药突变D473H | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| Palbociclib（PD-0332991）  乳腺癌；  卵巢癌临床试验；  骨髓瘤临床试验；  胃肠道间质瘤临床试验 | RB1基因失活突变 | 突变 | 疗效 | 可能↓ |
| Tarextumab（OMP-59R5）  胰腺癌临床试验 | NOTCH2基因扩增 | 扩增 | 疗效 | 可能↑ |

* 1. 化疗药物

本表涵盖化疗用药/方案相关位点

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **药物/方案类别** | **检测基因** | **基因型** | **用药提示** | **级别** |
| 顺铂 | ACYP2 | GG | GG 基因型相比于AA和AG 基因型, 有较低的耳毒性风险[PMID: 25665007] | 2B |
| GSTP1 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较低的耳毒性风险[PMID:23065688] | 2A |
| XPC | TT | TT 基因型相比于GG 和GT 基因型, 有较低的毒副风险[PMID:21047201] | 1B |
| ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较低的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID:19362955;22329723] | 2B |
| ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较高的毒副风险，然而有结论不一致的研究[PMID:27498158;15213713] | 2B |
| XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 19362955] | 2B |
| 顺铂+  紫杉醇 | TP53 | CC | CC 基因型相比于CG和GG基因型, 有较高的药物敏感性[PMID: 19052714] | 2B |
| 顺铂+  环磷酰胺 | ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较高的肾毒性风险，然而有结论不一致的研究[PMID: 19786980; 22188361] | 2B |
| XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 22188361] | 2B |
| TP53 | CC | CC 基因型相比于CG和GG基因型, 有较低的肾毒性风险[PMID:19786980] | 2B |
| 顺铂+  吉西他滨 | ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较高的药物敏感性[PMID: 18347182] | 2B |
| XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较长的总体生存期和无进展生存期[PMID: 28422153] | 2B |
| 顺铂+多西他赛+卡培他滨+吉西他滨 | ERCC1 | AA | AA 基因型相比于AG和GG 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| 顺铂+表阿霉素+卡培他滨+吉西他滨 | ERCC1 | AA | AA 基因型相比于AG和GG 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较长的总体生存期[PMID: 22026922] | 2B |
| 铂类化合物+依托泊苷 | DYNC2H1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较高的死亡风险[PMID: 21118971] | 2B |
| 卡铂 | MTHFR | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 21605004] | 2A |
| GSTP1 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较高的毒副风险[PMID: 19203783] | 2A |
| ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较低的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID:19362955;22329723] | 2B |
| ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较高的毒副风险，然而有结论不一致的研究[PMID:27498158;15213713] | 2B |
| XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 19362955] | 2B |
| 顺铂/卡铂+氟尿嘧啶 | XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 16875718] | 2B |
| 奥沙利铂 | GSTP1 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较高的毒副风险[PMID: 19203783] | 2A |
| ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较低的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID:19362955;22329723] | 2B |
| ERCC1 | AA | AA 基因型相比于GG基因型, 有较高的毒副风险，然而有结论不一致的研究[PMID:27498158;15213713] | 2B |
| XRCC1 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较高的药物敏感性，然而有结论不一致的研究[PMID: 22761669; 19362955] | 2B |
| 伊立替康 | UGT1A1 | AG | AG 基因型相比于AA 和GG 基因型, 中性粒细胞减少风险中等[PMID:26229432] | 2A |
| UGT1A1 | (TA)7/(TA)7 | (TA)7/(TA)7 基因型相比于(TA)6/(TA)6 和(TA)6/(TA)7 基因型, 有较高的中性粒细胞减少、腹泻、虚弱风险[PMID:27385990] | 2A |
| SEMA3C | TT | TT 基因型相比于CC和CT 基因型, 有较低的中性粒细胞减少风险[PMID: 22664479] | 2B |
| C8orf34 | GG | GG 基因型相比于CC 和CG 基因型, 有较低的腹泻风险[PMID:22664479] | 2B |
| 氟尿嘧啶 | DPYD | AA | AA 基因型相比于AC 和CC 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:26603945] | 1A |
| 氟尿嘧啶 | DPYD | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:25381393] | 1A |
| DPYD | TT | TT 基因型相比于AA 和AT 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:26794347] | 1A |
| 卡培他滨 | DPYD | AA | AA 基因型相比于AC 和CC 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:26603945] | 1A |
| DPYD | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:25381393] | 1A |
| DPYD | TT | TT 基因型相比于AA 和AT 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:26794347] | 1A |
| 替加氟 | DPYD | AA | AA 基因型相比于AC 和CC 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:26603945] | 1A |
| DPYD | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:25381393] | 1A |
| DPYD | TT | TT 基因型相比于AA 和AT 基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:26794347] | 1A |
| 环磷酰胺 | SOD2 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 生存期较长[PMID:19509150] | 2B |
| MTHFR | GG | GG 基因型，相比于AA 基因型, 有较低的毒副风险[PMID:20638924] | 2A |
| 环磷酰胺+表阿霉素 | GSTP1 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:21362365] | 2A |
| GSTP1 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较低的毒副作用风险[PMID:21362365] | 2A |
| 环磷酰胺+表阿霉素+氟尿嘧啶 | GSTP1 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:20568049] | 2A |
| 培美曲塞 | DHFR | TT | TT 基因型相比于GG 基因型, 有较低的疲劳风险[PMID:23709418] | 3 |
| FOLR3 | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:24732178] | 3 |
| GGH | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较高的药物毒性风险[PMID:24732178] | 3 |
| MTHFR | GG | GG 基因型相比于AA 和AG 基因型, 有较长的总生存期[PMID:24732178] | 3 |
| SLC19A1 | TT | TT 基因型相比于GG 和GT 基因型, 有较长的总生存期[PMID:24732178] | 3 |
| SLC19A1 | CC | CC 基因型相比于TT 基因型, 有较长的总生存期[PMID:24732178] | 3 |
| SLC19A1 | GG | GG 基因型相比于AA 和AG 基因型, 有较长的总生存期和无进展生存期 [PMID:19841321] | 3 |
| 甲氨蝶呤 | ABCB1 | AG | AG 基因型相比于AA 和GG 基因型, 毒副风险中等 [PMID:25007187] | 2A |
| MTRR | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较低的粘膜炎风险[PMID:18368069] | 2B |
| SLCO1B1 | TT | TT 基因型相比于CC 和CT 基因型, 有较高的GI毒性风险[PMID:22846425] | 2A |
| MTHFR | GG | GG 基因型相比于AA 和AG 基因型,药物毒性风险较低, 然而有结论不一致的研究[PMID: 25007187] | 2A |
| 吉西他滨 | ALG10 | GG | GG 基因型相比于AA 和AG 基因型, 有较高的药物毒性风险[PMID:24225399] | 3 |
| CDA | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的中性粒细胞减少风险[PMID:15814642] | 3 |
| CDC5L | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较短的总生存期[PMID:22838950] | 3 |
| CMPK1 | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较长的总生存期[PMID:22838950] | 3 |
| CMPK1 | GG | GG 基因型相比于GT 和TT 基因型, 有较长的疾病进展时间和总生存期[PMID:22838950] | 3 |
| DCK | TT | TT 基因型相比于CC 基因型, 有较高的中性粒细胞减少风险[PMID:20665488] | 3 |
| DCTD | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较长的总生存期[PMID:22838950] | 3 |
| ESR2 | TT | TT 基因型相比于CC 和CT 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:22838950] | 3 |
| PAPD7 | GT | GT 基因型相比于GG 基因型, 有较短的总生存期[PMID:22838950] | 3 |
| PAPD8 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较长的总生存期[PMID:22838950] | 3 |
| RRM1 | CC | CC 基因型相比于AC基因型, 有较长的无进展生存期[PMID:20665488] | 3 |
| RRM1 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较低的中性粒细胞减少风险[PMID:17602053] | 3 |
| SLC28A1 | GG | GG 基因型相比于AA 和AG 基因型, 有较低的血液学毒性风险[PMID:18538445] | 3 |
| SLC28A2 | CC | CC 基因型相比于AA 和AC 基因型, 有较短的生存期和较低的血液学毒性风险[PMID:18538445] | 3 |
| SLC28A2 | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较短的半数生存期和较低的血液学毒性风险[PMID:18538445] | 3 |
| SLC29A1 | CT | CT 基因型相比于CC 基因型, 有较高的中性粒细胞减少风险[PMID:20665488] | 3 |
| NA | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 白血球减少风险中等[PMID:22293537] | 3 |
| NA | AA | AA 基因型相比于CC 基因型, 有较低的中性粒细胞减少风险[PMID:24225399] | 3 |
| NA | CC | CC 基因型相比于TT 和CT 基因型, 有较高的中性粒细胞减少风险[PMID:24225399] | 3 |
| 紫杉醇 | ABCB1 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较低的疾病控制率和总生存期，然而存在结论不一致的研究[PMID:19504558;18836089] | 3 |
| 多西他赛 | ABCB1 | CA | CA 基因型相比于CC 基因型, 药物敏感性中等[PMID:16467099] | 3 |
| CYP2C8 | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较低的贫血风险[PMID:25495407] | 3 |
| CYP2C8 | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较低的神经毒性风险[PMID:20212519] | 3 |
| CYP3A5 | CT | CT 基因型相比于TT 基因型, 有较低的神经毒性风险[PMID:20212519] | 3 |
| FGD4 | GG | GG 基因型相比于AA和AG 基因型, 有较低的周围神经病变风险[PMID:22843789] | 3 |
| SOD2 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较高的周围神经病变风险[PMID:25495407] | 3 |
| SOD2 | TT | TT 基因型相比于CC 和CT 基因型, 有较低的输液不良反应风险[PMID:25495407] | 3 |
| ERCC1 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较高的粘膜炎风险[PMID:25495407] | 3 |
| ERCC2 | TT | TT 基因型相比于GG 和GT 基因型, 有较高的中性粒细胞减少风险[PMID:25495407] | 3 |
| HNF4A | TT | TT 基因型相比于CT 基因型, 有较低的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| HNF4A | TT | TT 基因型相比于CT 基因型, 有较低的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| HNF4A | TT | TT 基因型相比于CT 基因型, 有较高的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| NR1I2 | CC | CC 基因型相比于CT 基因型, 有较高的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| NR1I3 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较低的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| NR1I3 | TT | TT 基因型相比于CC 基因型, 有较高的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| RXRA | TT | TT 基因型相比于GT 基因型, 有较低的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| RXRA | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较高的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| RXRA | AA | AA 基因型相比于AG 基因型, 有较低的贫血风险[PMID:24193570] | 3 |
| SLCO1B3 | AA | AA 基因型相比于AG和GG 基因型, 有较低的白细胞减少风险[PMID:18294295] | 3 |
| VAC14 | CC | CC 基因型相比于TT 基因型, 有较低的周围神经系统病变风险[PMID:27143689] | 3 |
| VEGFA | GG | GG 基因型相比于AA和AG 基因型, 有较短的无进展生存期[PMID:24061601] | 3 |
| VEGFA | CC | CC 基因型相比于AA 基因型,有较短的无进展生存期[PMID:24061601] | 3 |
| 蒽环类药物（柔红霉素、表阿霉素等) | CBR3 | AA | AA 基因型相比于AG 和GG 基因型, 有较低的心脏损害风险[PMID:22124095] | 2B |
| HAS3 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较高的心肌病风险[PMID:24470002] | 2B |
| SLC28A3 | GG | GG 基因型相比于AA和AG 基因型, 有较高的心脏毒性风险[PMID:21900104] | 2B |
| SLC28A3 | GG | GG 基因型相比于AA和AG 基因型, 有较高的心脏毒性风险[PMID:21900104] | 2B |
| 嘌呤类似物（硫唑嘌呤、巯嘌呤、硫鸟嘌呤 ） | TPMT\*1, TPMT\*2, TPMT\*3A,TPMT\*3B, TPMT\*3C, TPMT\*4 | \*1/\*1 | \*1/\*1 基因型相比于其他基因型, 有较低的毒副反应风险[PMID:25614061;25347948] | 1A |
| NUDT15 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较低的白细胞减少症，中性粒细胞减少症[PMID:25108385] | 1B |
| 白消安 | CYP2C9 | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:24165757] | 3 |
| CYP2C19 | CC | CC 基因型相比于CT 和TT 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:24165757] | 3 |
| GSTA1 | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:24192117] | 3 |
| GSTM1 | CC | CC 基因型相比于AA 和AC 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:23677058] | 3 |
| 塞替派 | GSTP1 | CC | CC 基因型相比于TT 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:19076156] | 3 |
| 左旋苯丙氨酸氮芥 | SLC7A5 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较低的胃肠道毒性风险[PMID:24704384] | 3 |
| 阿糖胞苷 | CDA | TT | TT 基因型相比于CC 基因型, 有较高的药物毒副风险[PMID:21325291] | 3 |
| CDA | TT | TT 基因型相比于CC 和CT 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:19458626] | 3 |
| CDA | del/del | del/del 基因型，相比于CC 基因型, 有较高的药物毒副风险[PMID:21325291] | 3 |
| CDA | CC | CC 基因型相比于AA 基因型, 有较高的药物毒副风险[PMID: 21521023] | 3 |
| 羟基脲 | MAP3K5 | AC | AC 基因型相比于AA和CC 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 23556445] | 3 |
| MAP3K5 | CT | CT 基因型相比于CC和TT 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 23556445] | 3 |
| 长春新碱 | ABCB1 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:25084203] | 3 |
| CEP72 | CT | CT 基因型相比于TT 基因型, 有较低的周围神经系统疾病风险[PMID: 25710658] | 2B |
| 天冬酰胺酶 | CPA2 | CC | CC 基因型相比于CT和TT 基因型, 有较低的胰腺炎风险[PMID: 27114598] | 3 |
| NFATC2 | AA | AA 基因型相比于TT 基因型, 有较低的药物过敏风险[PMID: 25987655] | 3 |
| SOD2 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较低的肝中毒风险[PMID:27019981] | 3 |
| 丝裂霉素 | NQO1 | GA | CT 基因型相比于CC基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 24830960] | 3 |
| 环孢酶素 | CYP3A5 | CT | CT 基因型相比于CC 基因型, 有较高的剂量需求，然而目前有研究不一致的结论[PMID:12966368;20368718] | 2B |
| ABCB1 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较低的剂量需求和较高毒副风险[PMID:21806386] | 3 |
| 克拉屈滨+阿糖胞苷 | RRM1 | CC | CC 基因型相比于AA 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:24024897] | 3 |
| RRM1 | AA | AA 基因型相比于GG 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:24024897] | 3 |
| RRM1 | TT | TT 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:24024897] | 3 |
| RRM1 | GT | GT 基因型相比于GG 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:24024897] | 3 |
| RRM1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:24024897] | 3 |
| CYP19A1 | AA | AA 基因型相比于CC 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:26463708] | 3 |
| CYP19A1 | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的骨密度损失风险[PMID:26536870] | 3 |
| 来曲唑 | ESR1 | CT | CT 基因型相比于TT 基因型, 有较低的骨密度损失风险[PMID:26536870] | 3 |
| ESR1 | CC | CC 基因型相比于TT 基因型, 有较低的骨密度损失风险[PMID:26536870] | 3 |
| ESR1 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较高的肌肉骨骼疼痛风险[PMID:23894347] | 3 |
| ESR1 | CT | CT 基因型相比于TT 基因型, 有较高的肌肉骨骼疼痛风险[PMID:23894347] | 3 |
| TNFRSF11B | CC | CC 基因型相比于CG和GG 基因型, 有较高的骨质疏松等风险[PMID:26218592] | 3 |
| 阿那曲唑 | CYP19A1 | AA | AA 基因型相比于CC 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:26463708] | 3 |
| ESR1 | AG | AG 基因型相比于GG 基因型, 有较高的肌肉骨骼疼痛风险[PMID:23894347] | 3 |
| ESR1 | CT | CT 基因型相比于TT 基因型, 有较高的肌肉骨骼疼痛风险[PMID:23894347] | 3 |
| TNFRSF11B | CC | CC 基因型相比于CG和GG 基因型, 有较高的骨质疏松等风险[PMID:26218592] | 3 |
| 依西美坦 | CYP19A1 | GG | GG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的骨密度损失风险[PMID:26536870] | 3 |
| CYP19A1 | AA | AA 基因型相比于CC 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID:26463708] | 3 |
| ESR1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较高的骨密度损失风险[PMID:26536870] | 3 |
| ESR1 | CT | CT 基因型相比于TT 基因型, 有较低的骨密度损失风险[PMID:26536870] | 3 |
| 他莫昔芬 | CYP2D6 | CC | CC 基因型相比于TT 基因型, 有（1）较高的药物敏感性（1）较高的热潮红风险[PMID:16361630] | 2A |
| 曲马多 | OPRM1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| ABCB1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 纳洛酮 | OPRM1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较高的药物敏感性[PMID:18004207] | 2B |
| 芬太尼 | NA | CT | CT 基因型相比于CC 基因型, 需减少剂量[PMID: 23183491;25615449] | 2B |
| OPRM1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;21902500] | 2B |
| 海洛因 | ABCB1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| OPRM1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 美沙酮 | ABCB1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 羟考酮 | ABCB1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| NA | CT | CT 基因型相比于CC 基因型, 需减少剂量[PMID: 23183491;25615449] | 2B |
| 吗啡 | OPRM1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| ABCB1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 哌替啶 | NA | CT | CT 基因型相比于CC 基因型, 需减少剂量[PMID: 23183491;25615449] | 2B |
| 丁丙诺啡 | NA | CT | CT 基因型相比于CC 基因型, 需减少剂量[PMID: 23183491;25615449] | 2B |
| OPRM1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性，然而目前有结论不一致的研究[PMID:23632726;17898703;23632726] | 2B |
| 喷他佐辛 | NA | CT | CT 基因型相比于CC 基因型, 需减少剂量[PMID: 23183491;25615449] | 2B |
| 多拉司琼 | NOS1AP | TG | TG 基因型相比于GG 基因型, 有较高的毒副风险[PMID: 21663814] | 3 |
| 格拉司琼 | NOS1AP | TG | TG 基因型相比于GG 基因型, 有较高的毒副风险[PMID: 21663814] | 3 |
| 昂丹司琼 | ABCB1 | AG | AG 基因型相比于AA 基因型, 有较低的药物敏感性[PMID: 20707787] | 2A |
| ABCB1 | AC | AC 基因型相比于AA 基因型，有较低的药物敏感性[PMID: 20707787] | 2A |

|  |  |
| --- | --- |
| 注释：  基因多态性是指在一个生物群体中，同时和经常存在两种或多种不连续的变异型或基因型或等位基因，亦称遗传多态性或基因多态性，基因型指的是一个生物体内所包含的基因，也就是说该生物的细胞内所包含的、它所特有的那组基因。 | |
| **级别** | **说明** |
| 1A | 基于被医学会认可的指南或经由某些重大卫生系统的认可 |
| 1B | 基于多项统计显著的研究 |
| 2A | 基于多项重复研究，因此药效关系很有可能是有意义的 |
| 2B | 基于多项重复研究，但某些可能无统计显著性或样本数量少 |
| 3 | 该注释基于单一的显著性研究或根据多个缺乏明确证据的研究评估得出 |
| 4 | 该注释基于个案报道，非显著性研究或体外、分子或功能分析的证据 |
| 依据 PharmGKB数据库《Clinical Annotation Levels of Evidence》；  网站：http://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels | |

附录Ⅱ：相关基因列表

#{GeneList}

#{GeneTypeList}

1. 化药参考文献：

#{ChemicalMedicineReferences}