

# ClinSeq Analysrapport



Karolinska  
Institutet



Personnummer 121212-1212  
Analys genomförd 2016-01-02

Dr Namn Namnsson  
Onkologimottagningen  
Stora Lasarettet  
123 45 Stadsby

Blodprov taget 2016-01-01, remiss-ID 98765432, etikett 12345678

Tumörprov taget 2016-01-02, remiss-ID 14253647, etikett 34567890

## Randomisering till ALASCCA-studien

Mutationsklass A, patienten kan randomiseras
Mutationsklass B, patienten kan randomiseras
✓ Inga mutationer, patienten kan <i>ej</i> randomiseras
Ej utförd/ej bedömbär, patienten kan <i>ej</i> randomiseras

## Övrig information från ClinSeq-profil

### Mikrosatellitinstabilitet (MSI)

MSI-H <sup>1</sup>	
MSS/MSI-L <sup>2</sup>	✓
Ej bedömbär	

### Övriga mutationer

Gen	Mutation	Ej mutation	Ej bedömbär	Kommentar
<i>BRAF</i> <sup>3</sup>		✓		
<i>NRAS</i> <sup>4</sup>		✓		
<i>KRAS</i> <sup>4</sup>		✓		

### Tolkning

Tilläggsinformationen från ClinSeq-panelen är av potentiellt klinisk betydelse. Analyserna är utförda på forskningsbasis med en för forskning validerad men inte kliniskt ackrediterad metod. För tolkningsstöd se nedan.

#### Mikrosatellitinstabilitet (MSI)

<sup>1</sup> **MSI-H (MSI-high):** Tumören uppvisar höggradig mikrosatellitinstabilitet, vilket innebär inaktivering av DNA mismatch-reparation. MSI-H kan orsakas av förvärvade (somatiska) eller medfödda (ärtlftliga) genetiska förändringar.

<sup>2</sup> **MSS/MSI-L (MSI-low):** Tumören uppvisar mikrosatellitstabilitet eller visar MSI för enstaka markörer.

#### Kliniska situationer där MSI kan ha betydelse

Tumörer med MSI-H i stadium II har en god prognos med lägre recidivrisk än tumörer med MSS/MSI-L. Fyndet bör vägas in i beslut om adjuvant cytostatikabehandling enligt nationellt vårdprogram. Vid fynd av MSI-H utan samtidig *BRAF*-mutation (se nedan) bör familjeanamnes göras och ställningstagande till vidare onkogenetisk utredning tas. Syftet med en onkogenetisk utredning är att identifiera familjer med ärftlig kolorektalcancer. I dessa familjer skall särskilda kontrollprogram erbjudas för familjemedlemmar med ökad risk.

#### Aktiverande mutationer i *BRAF*, *KRAS* och *NRAS*

<sup>3</sup> För *BRAF* rapporteras den mutation som med nuvarande kunskap betraktas som aktiverande (V600E). Tumörer med denna *BRAF*-mutation är resistent mot EGFR-hämmande behandling med antikropparna cetuximab och panitumumab, och denna behandling skall enligt nationellt vårdprogram då inte användas. *BRAF*-mutation är vid avancerade tumörer (stadium IV) en negativ prognostisk faktor.

<sup>4</sup> För *KRAS* och *NRAS* rapporteras de mutationer som med nuvarande kunskap betraktas som aktiverande (kodon 12, 13, 59, 61, 117 och 146). Tumörer med dessa *KRAS/ NRAS*-mutationer är resistent mot EGFR-hämmande behandling med antikropparna cetuximab och panitumumab, och denna behandling skall enligt nationellt vårdprogram då inte användas.

### Kontakt

Frågor om analysmetoden i ALASCCA-studien kan skickas till ALASCCA@meb.ki.se