



# 菲沙-NGS 实体瘤全外显子测序



省心



高效



精准

## 产品介绍

菲沙-NGS-实体瘤全外显子测序是利用液相探针目标区域捕获技术将全基因组外显子区域 DNA 捕捉并富集后进行高通量测序的基因组分析方法。菲沙-NGS-实体瘤全外显子测序在全外显子覆盖的基础上，增加与实体瘤相关的600多个基因、6个HLA基因，38个融合基因内含子区域和15个MSI位点的更高深度覆盖，从而提高常见和罕见变异检测的灵敏度。

检测变异类型：单核苷酸变异(SNV)、插入/缺失突变(Indel)、基因融合(Fusion)和拷贝数变异(CNV)4种变异类型。

菲沙-NGS-实体瘤全外显子测序能更全面了解肿瘤的基因突变位点，并确定肿瘤分子分型，有助于更为准确地了解肿瘤的性质，指导肿瘤治疗以及判断治疗效果，从而达到肿瘤精准有效治疗的目的。

## 检测内容

基因	检测变异	相关药物
靶向	2万多个基因变异分析 (SNP/Indel/CNV/Fusion)	全面靶向用药分析，覆盖所有FDA/NMPA获批以及NCCN、CSCO等专家指南推荐的抗肿瘤靶向药以及临床在研的靶向药，肿瘤信号通路相关基因变异分析
免疫	PD-L1 表达水平	多维解读免疫治疗疗效，其中全外显子测序的TMB分析是肿瘤突变负荷检测金标准
	肿瘤突变负荷(TMB)	
	错配修复基因(MMR)	
	微卫星不稳定性(MSI)	
	人类白细胞抗原(HLA)	
	免疫治疗正/负/超进展相关变异	
遗传	肿瘤遗传基因检测	遗传性肿瘤基因检测，评估肿瘤遗传风险
化疗	化疗单核苷酸多态性(SNP)位点检测	化疗用药疗效及毒副作用评估

## 临床应用方向

全外显子测序在人类疾病中的应用越来越广泛，在实体瘤中的应用也越来越多，由于与疾病相关的大部分功能性变异基本集中在染色体的外显子区，外显子测序可以快速有效地发掘肿瘤的致病基因或易感基因，运用全外显子测序研究肿瘤在基因水平上的临床诊断和分型，对于全面揭示疾病的发生发展机制，寻找治疗靶点以及个性化治疗有着重要的指导意义。那么全外显子测序在实体瘤的应用中主要体现在以下几个方面：



## 适用人群

适用于全部实体瘤患者（初诊、耐药及复发患者），尤其适用于以下人群：

- 需要全面评估免疫抑制剂用药、靶向用药、化疗用药疗效和疾病预后的实体瘤患者
- 典型驱动基因突变为阴性的实体瘤患者
- 原发病灶不明，全身多发肿瘤或转移、家族有多肿瘤发生家族史、无法或难以确诊的肿瘤患者

## 样本送样要求

样本类型	样本要求	采集器	运输要求
新鲜组织	≥50 mg (豌豆粒大小)	组织保存液管	泡沫盒内加冰袋运输
穿刺组织	≥2条, 长度≥0.5 cm	组织保存液管	泡沫盒内加冰袋运输
石蜡块	肿瘤细胞体积≥0.2 mm <sup>3</sup>	标本袋	常温运输
石蜡切片	切片厚度4~5 μm, 数量≥10片	载玻片存放盒	常温运输
胸腹水	胸腹水>10 mL	10 mL Streck管	常温运输
	胸腹水上清	15 mL离心管	冰袋运输, 24 h到实验室
	胸腹水细胞沉淀	2 mL离心管	冰袋运输, 24 h到实验室
外周血 (cfDNA)	10 mL	10 mL Streck管或国产cfDNA管	常温运输
外周血 (对照)	5 mL	5 mL EDTA管	泡沫盒内加冰袋运输

## 送样流程

报告周期：7-10个自然日



武汉菲沙基因组医学有限公司  
Wuhan FraserGen Genomic Medicine Co., Ltd.  
武汉市东湖高新技术开发区高新大道666号B8栋 邮编:430075

嘉兴菲沙基因组医学有限公司  
Jiaxing FraserGen Bioinformatics Co., Ltd.  
嘉兴市嘉善县大云镇创业路555号C2栋 邮编:314100

武汉菲沙基因组信息有限公司  
Wuhan FraserGen Bioinformatics Co., Ltd.  
武汉市东湖高新技术开发区高新大道666号 邮编:430075

北京研发中心  
Beijing Research Center  
北京市海淀区中关村南大街12号科技综合楼 邮编:100081



www.frasergen.com