



贵黔国际总医院

Guiqian International General Hospital

基因诊疗咨询门诊建议书

姓名:	XXX	科室:	精准医学中心-基因诊疗咨询门诊
性别:	男	床号:	/
年龄:	52	住院号:	/
联系电话:	/	ID 号:	/
病史陈述者:	/	与患者关系:	夫妻
报告类型:	/	检测单位:	/

病史:	咨询者丈夫今年外院诊断结肠腺癌，未见病理分期，咨询者转述分期为 IIIA 期，术后一周，今来咨询基因检测。
个人史:	贵州健康码绿码、行程码绿色，最近 14 天内无新型冠状病毒感染者（核酸检测阳性者）、疫区、境外人员接触史；无国外旅行史。
家族史:	患者父亲曾患胰腺癌
临床诊断:	结肠癌
报告解读/检测建议:	<p>结肠腺癌 IIIA 期术后复发风险较高，建议身体恢复后尽快行术后辅助治疗，术后辅助治疗一般在术后 3 周左右开始，不应迟于术后 2 个月。术后辅助治疗方案建议化疗联合方案 CAPEOX（又称 XELOX）或 mFOLFOX6。基于 IDEA 研究结果，优先推荐 CAPEOX。具体请结合临床。</p> <p>目前，除临床试验外，不推荐在辅助化疗中使用靶向药物（包括贝伐珠单抗、西妥昔单抗、帕尼单抗、阿柏西普、瑞戈非尼、呋喹替尼等）和免疫检查点抑制剂（帕博利珠单抗和纳武利尤单抗等）。故基因检测在结肠腺癌 IIIA 期患者术后辅助治疗中暂无实际指导意义。考虑到复发风险较高，且使用制作蜡块的肿瘤组织进行基因检测的最佳时间不超过 1 年，可考虑先行基因检测也备用，或暂不考虑基因检测，若后期复发后考虑活检或手术后使用相应的组织/标本进行基因检测。</p> <p>目前，对于结直肠癌患者的诊疗具有意义的指标包括 MSI/dMMR 状态评估，KRAS、NRAS、EGFR、ERBB2、NTRK1 等基因的突变或扩增或融合状态。结直肠</p>

	<p>癌中暂不建议常规进行 TMB 检测。</p> <p>不同指标在结直肠癌治疗中的意义简单罗列如下：</p> <p>I 期结直肠癌患者术后一般不推荐术后辅助治疗，建议观察随访。</p> <p>II 期结直肠癌患者根据是否存在高危因素及 MSI/dMMR 状态来制定术后辅助治疗决策，dMMR 或 MSI-H 的 II 期患者的预后一般良好，且难以从单药氟尿嘧啶类药物的辅助化疗中获益，故不推荐术后辅助化疗。非 dMMR 和 MSI-H 的 II 期患者需行术后辅助化疗。</p> <p>III 期结直肠癌患者优先推荐联合化疗方案。</p> <p>病灶潜在可切除的 IV 期结直肠癌患者，MSI-H/dMMR 者接受传统化疗+靶向药物治疗效果欠佳，可考虑帕博利珠单抗（首选）或纳武利尤单抗±伊匹单抗进行转化治疗。MSS/pMMR 者根据 <i>RAS/BRAF</i> 状态制定合适的转化治疗方案。</p> <p>姑息治疗需结合 MSI/dMMR 状态评估，<i>KRAS</i>、<i>NRAS</i>、<i>EGFR</i>、<i>ERBB2</i>、<i>NTRK1</i> 等基因的突变或扩增或融合状态。制定合理的治疗策略。</p> <p>理论上 MRD 在术后复发预测和疗效预测中具有重要意义，但目前技术尚不成熟，有机会可考虑参与临床试验。</p> <p>随着科学研究的持续开展，治疗方案和策略时常在发生变化，故建议有需要时再次咨询。</p>
<p>注：基因诊疗咨询建议仅作为临床医生诊断和用药的参考，不能用做临床最终诊断和治疗的依据，临床医生还需结合患者的病史、家族史和临床检查做出最有益于患者的治疗方案。</p>	

咨询师：XXX

日期：XXX