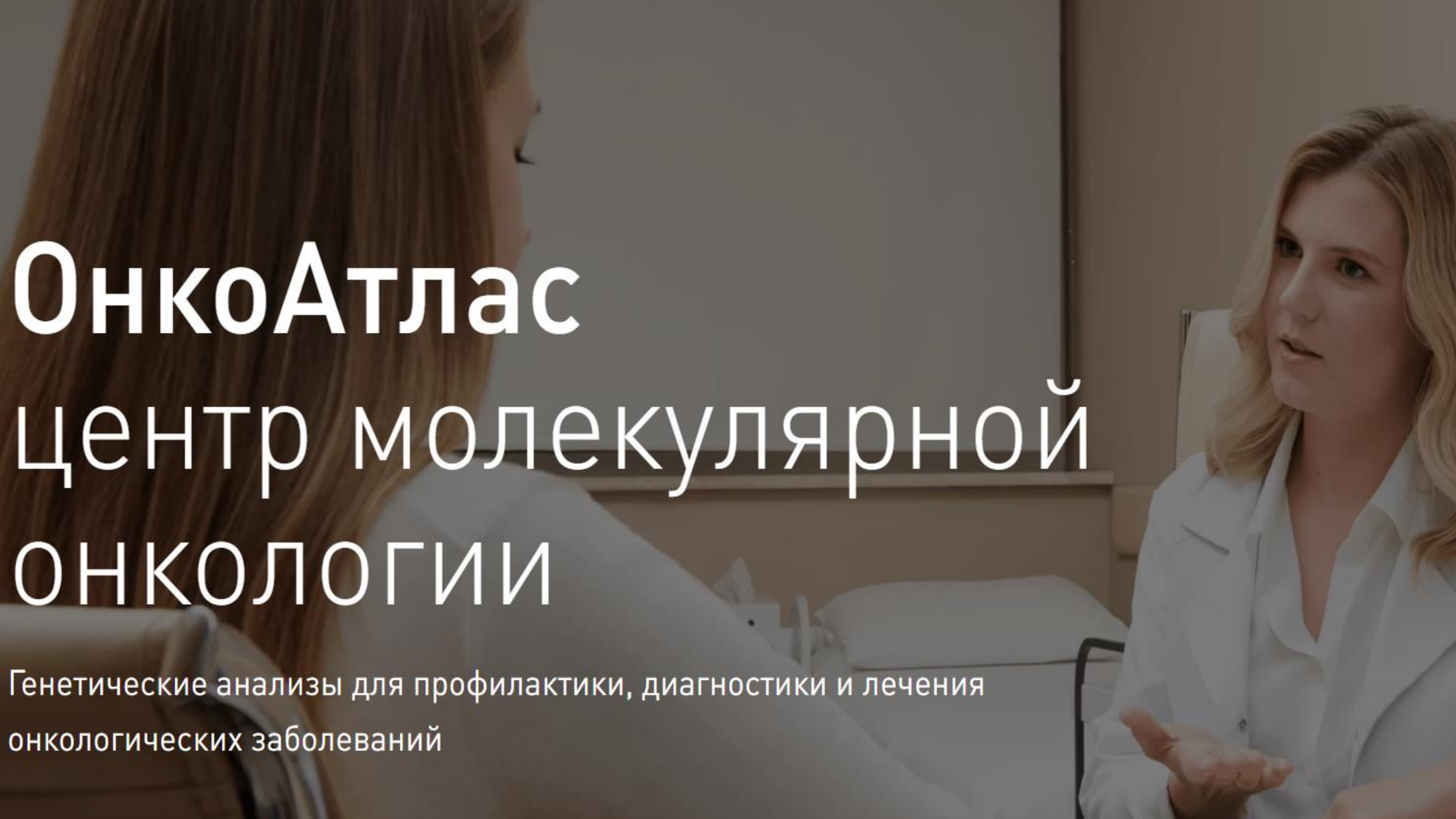




When Lab Met Clinic

Или опыт воплощения в жизнь RWD/RWE утопии

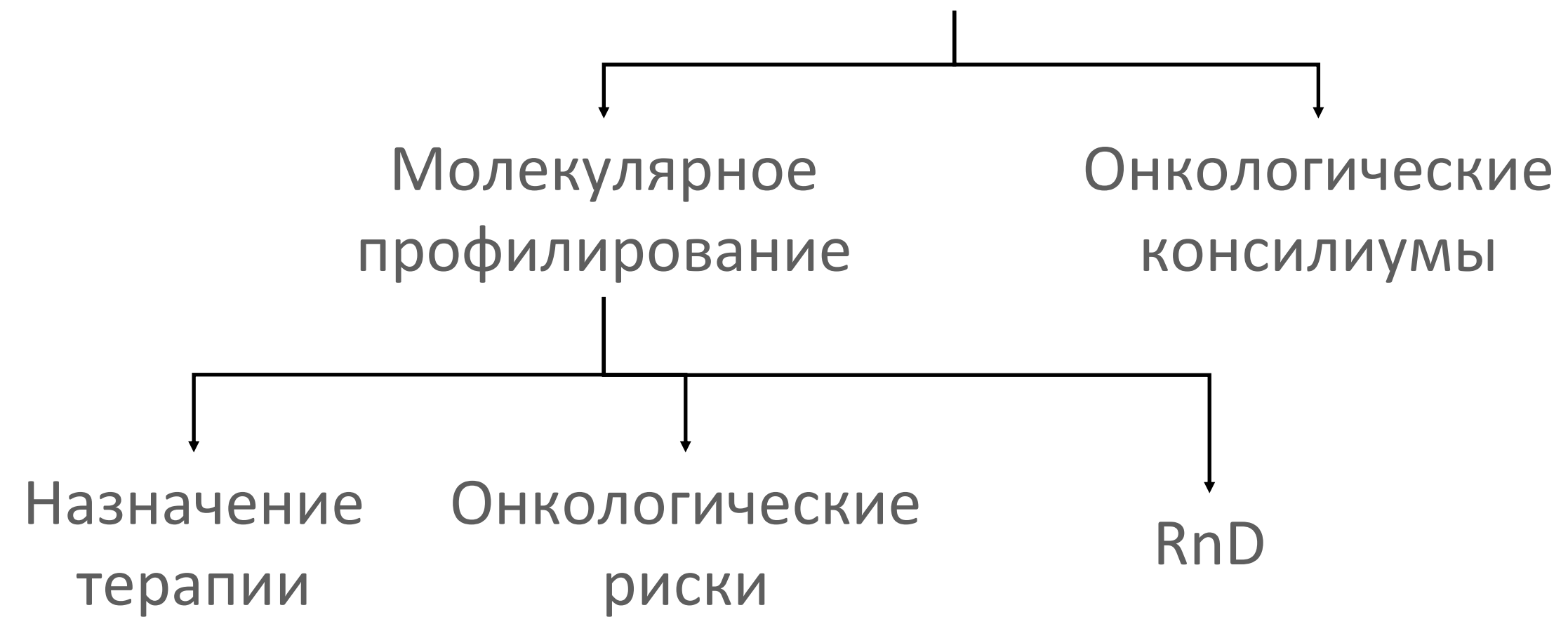
Максим Иванов
Руководитель RnD, ОнкоАтлас
maxim.Ivanov@oncoatlas.ru

A doctor in a white lab coat is sitting and talking to a patient in a hospital room. The patient is lying in bed, and the doctor is gesturing with her hands as she speaks. The background shows a hospital bed with white linens and a window with blinds.

ОнкоАтлас центр молекулярной ОНКОЛОГИИ

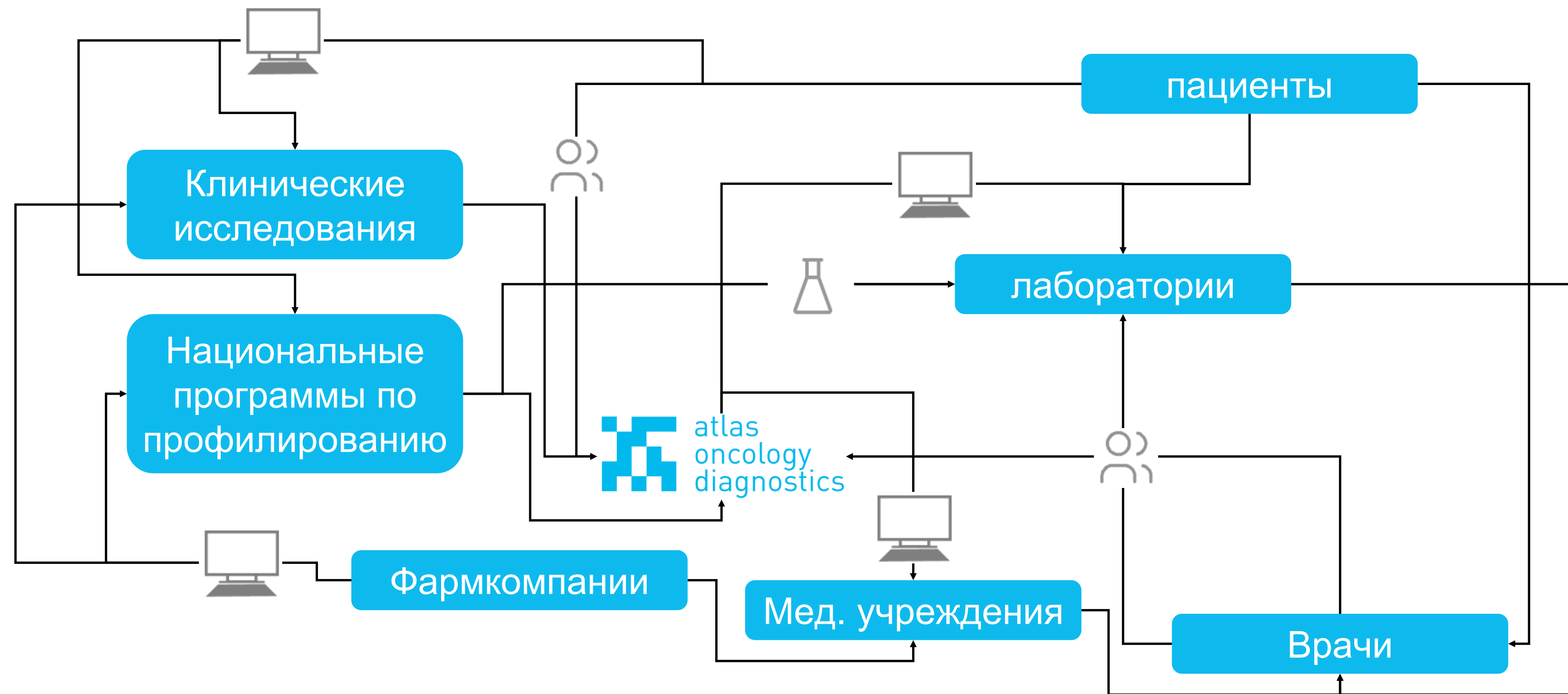
Генетические анализы для профилактики, диагностики и лечения
онкологических заболеваний

Услуги

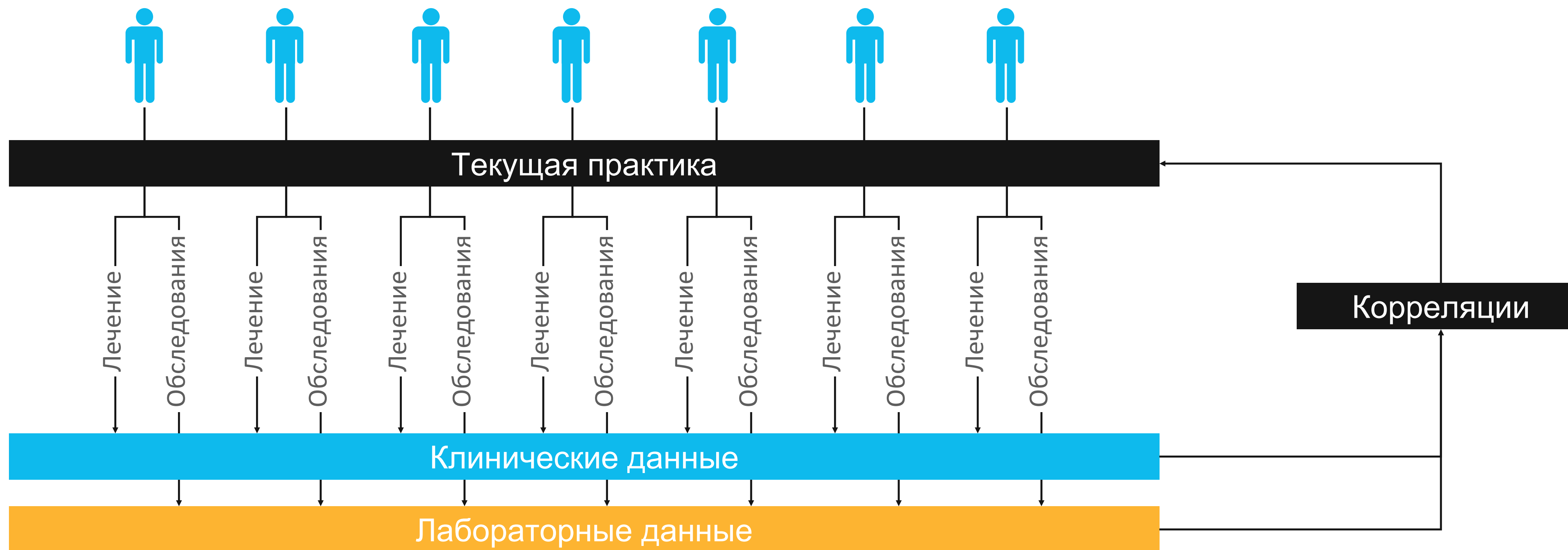


Производство наборов реагентов

Направления деятельности



Картина рынка - полотно



Трансляционные исследования в ОНКОЛОГИИ

Популяционные данные

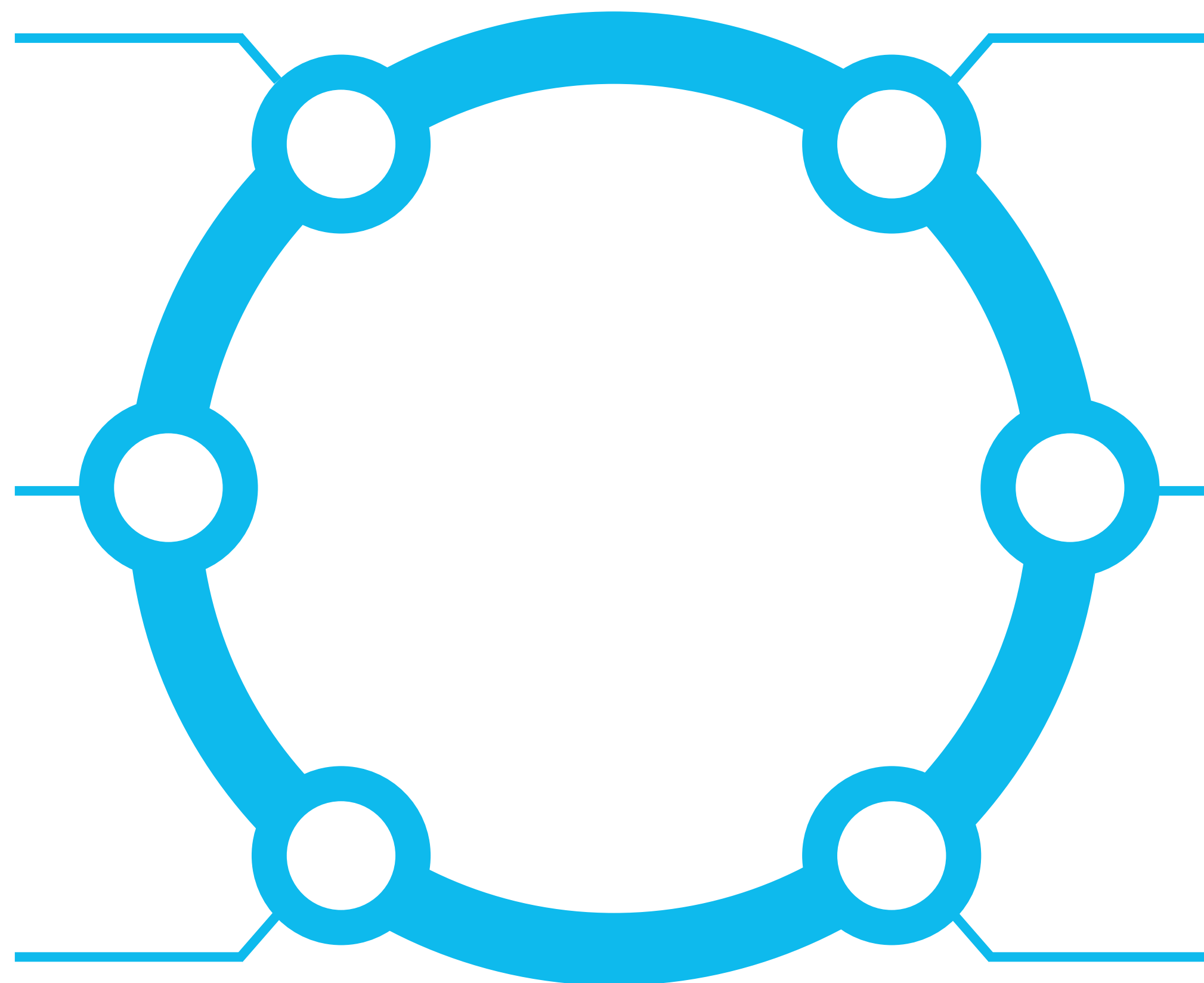
Патоморфологические данные

Радиологические данные

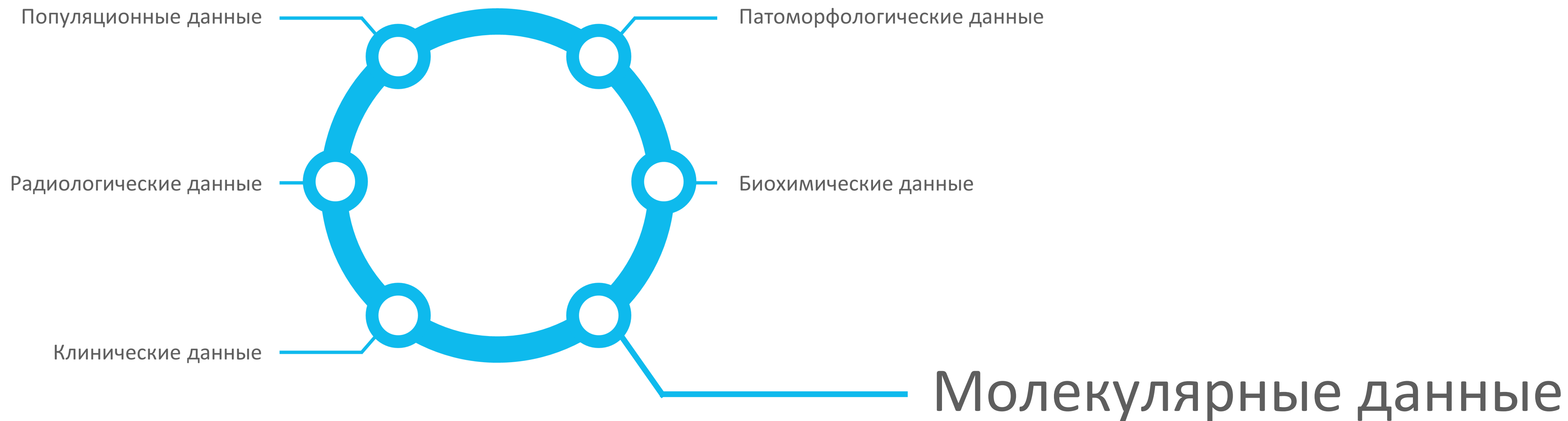
Биохимические данные

Клинические данные

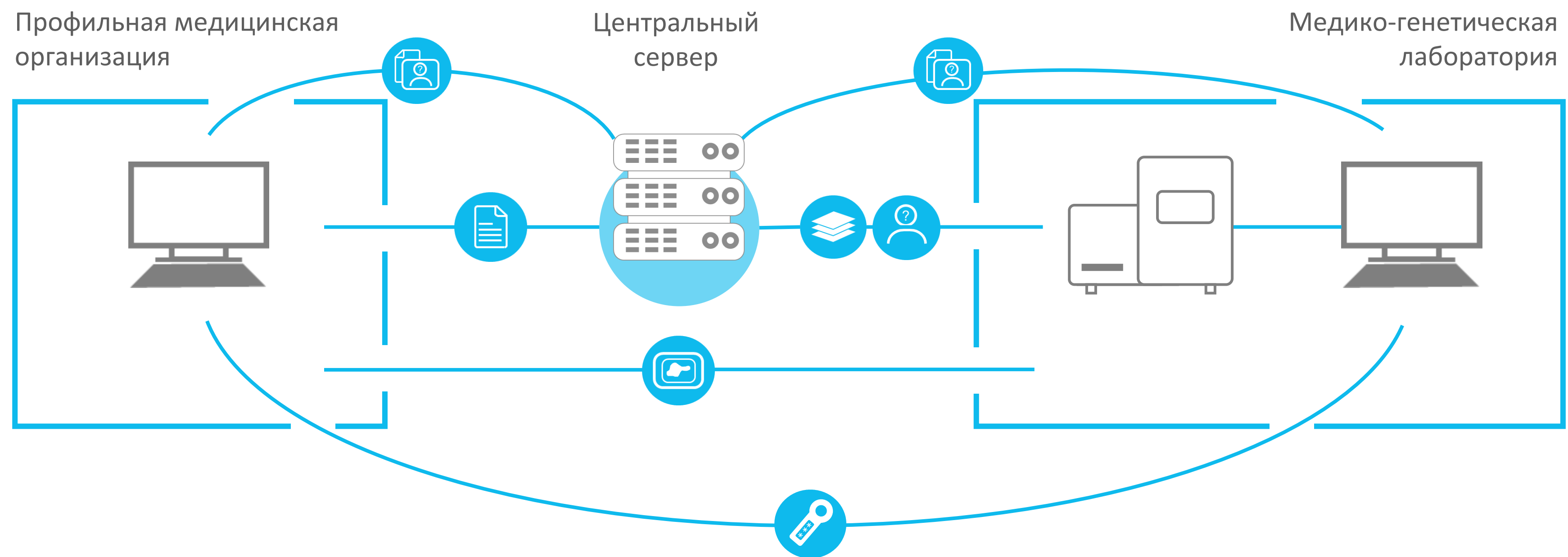
Молекулярные данные



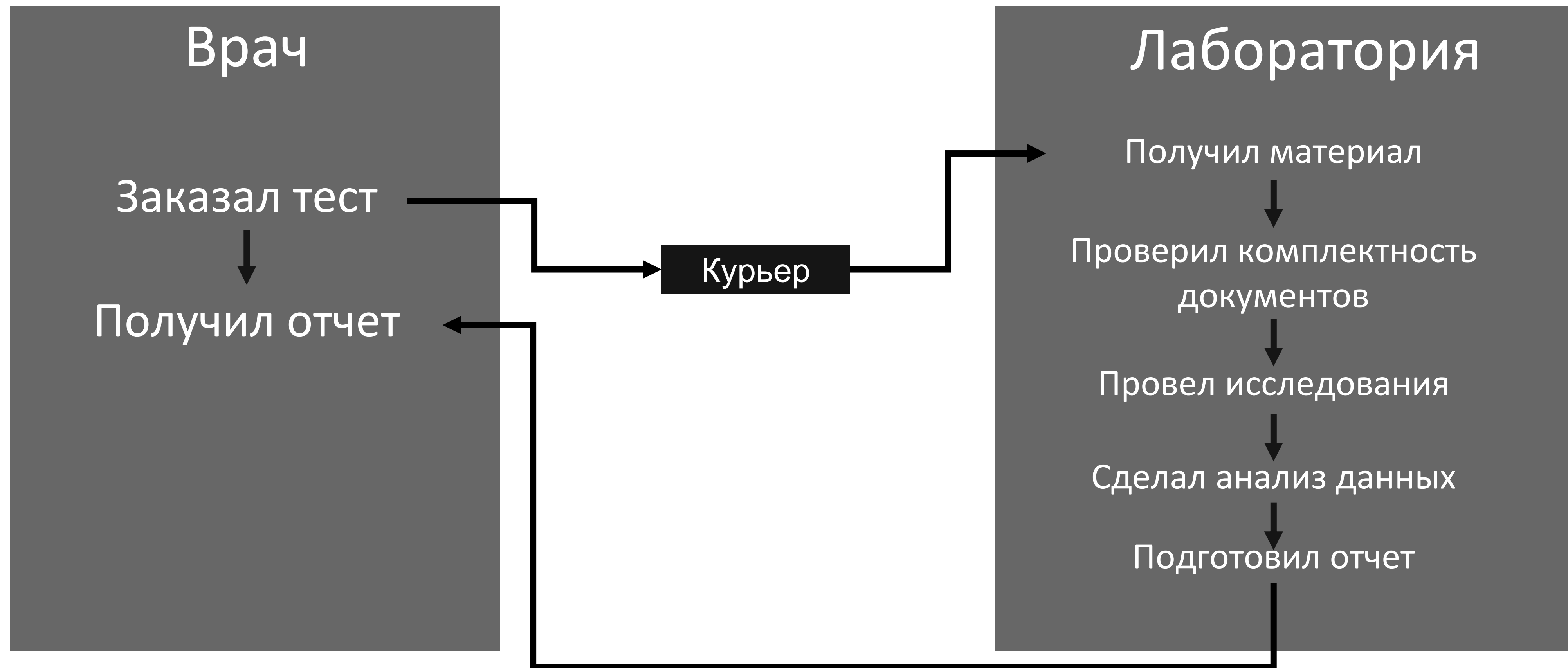
Одно кольцо,
чтобы править всеми



AKT1	ALK	APC	AR	ARAF	ARID1A	ATM	BRAF
BRCA1	BRCA2	CCND1	CCND2	CCNE1	CDH1	CDK4	CDK6
CDKN2A	CTNNB1	DR2	EGFR	ERBB2	ERBB3	ERBB4	ESR1
EZH2	FBXW7	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FGFR4	GATA3	GNA11
GNAQ	GNAS	HNF1A	HRAS	IDH1	IDH2	JAK2	JAK3
KIT	KRAS	MAP2K1	MAP2K2	MAPK1	MAPK3	MET	MLH1
MPL	MTOR	MYC	NF1	NFE2L2	NOTCH1	NPM1	NRAS
NTRK1	NTRK2	NTRK3	PDGFRA	TSC1	TSC2	VHL	...



Практическое решение



Программа CancerGenome

На стороне врача

Минимизация времени
работы с интерфейсом

На стороне лаборатории

- Интуитивно понятный интерфейс
- Низкий порог входа
- Высокая точность анализа данных
- Обширный функционал / инструменты работы с результатами анализа
- Возможности сводной аналитики
- Минимизация времени бумажной работы
- Соответствие стандартам
- Быстродействие

Анализ данных в 4 клика

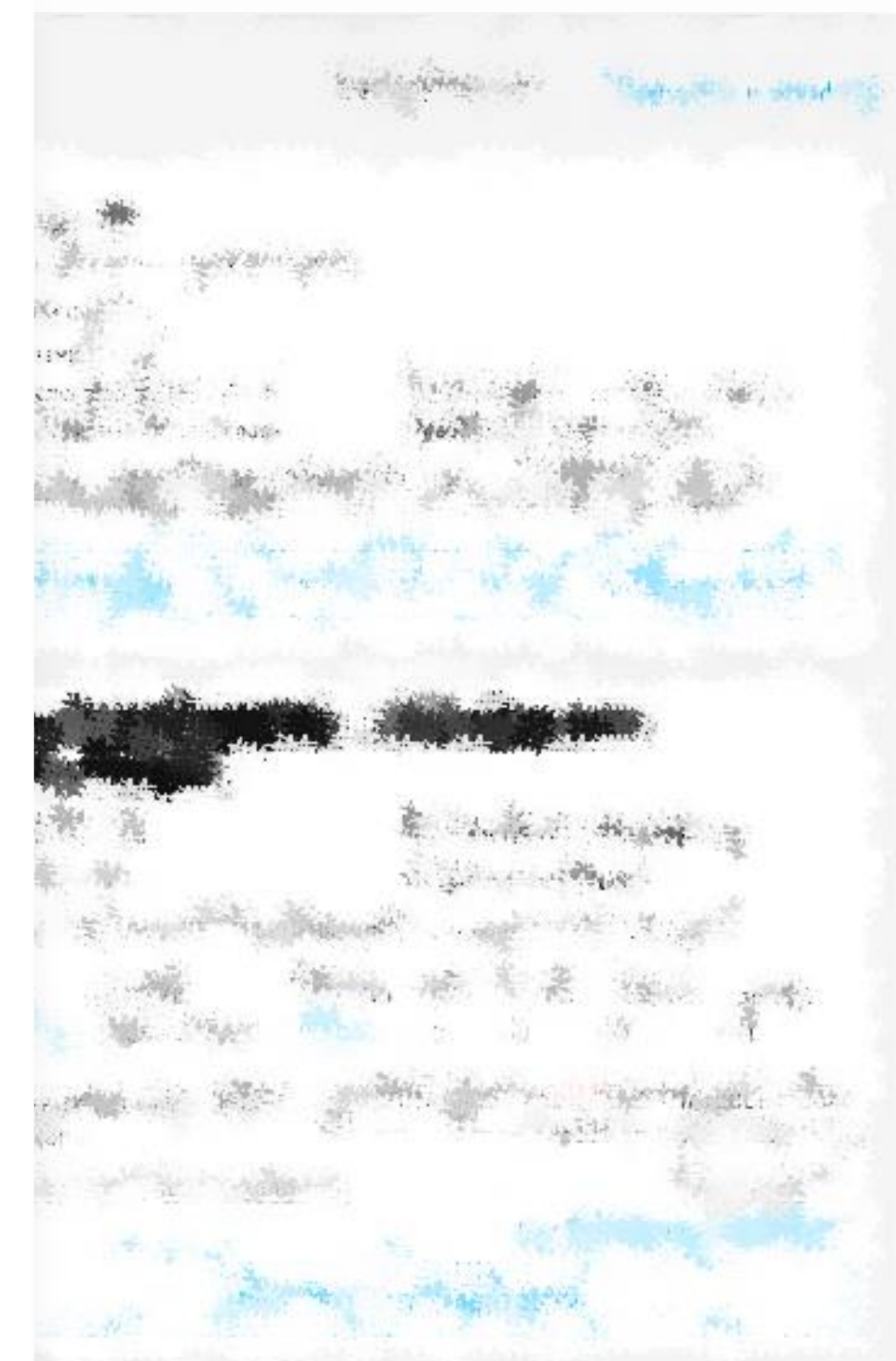
Новый анализ

+ Добавить новый образец

Добавить образец

📄 Скачать все отчеты

📄 Скачать таблицу с результатами



[Обратно к списку результатов](#)

ГБУЗ МКОб 62

[Перейти в профиль](#)

Контроль качества пройден

Панель: Solo ABC

[Анализ качества данных](#) [Анализ горячих точек](#) [скачать .bat](#)

Секвенирование на Illumina NextSeq, 2022-14-04

SNV/indel CNV соматические наследственные клинически незначимые артефакты

[Настроить выборку SNV/indel](#)

Введите ген или вариант



Значимость Ген MAF VAF/CN PVAL

LoF/P/L1	BRCA1 наследственный	chr17:41245586CT>C [hg19] / синонимичный, сплайс сайт ENSP00000418960:2:p.Lys654SerfsTer47 ENST000000417181:2:c.1961del	0.003%	15%	150
LoF/P/L2	PALB2 наследственный	Делеция гена		1x	6.3e+5
L1		Микросателлитная нестабильность			1.7e+2
GoF/D/L2	PIK3CA соматический	chr17:41245586CT>C [hg19] / синонимичный, сплайс сайт ENSP00000418960:2:p.Lys654SerfsTer47 ENST000000417181:2:c.1961del	1.2e-7%	0.5%	1.3e+6
GoF/D	AKT1 соматический	chr17:41245586CT>C [hg19] / миссенс ENSP00000418960:2:p.Lys654SerfsTer47 ENST000000417181:2:c.1961del	0.0043%	1.2e-3%	33452
VUS	AKT1 соматический	chr17:41245586CT>C [hg19] / нонсенс ENSP00000418960:2:p.Lys654SerfsTer47 ENST000000417181:2:c.1961del	0.0023%	0.012%	461
N	AKT1 неуточненный	chr17:41245586CT>C [hg19] / межгенный	0.0031%	47%	23
артефакт	AKT1 неуточненный	chr17:41245586CT>C [hg19] / сплайс сайт ENST000000417181:2:c.1961del	45%	26%	55425

← первая ← предыдущая 30-60 вариант из 512 дальше → последняя →

30 ▾

Sample_01

Карцман Анна Олеговна, Ж, 1993-01-15

Тип образца: кровь

Заболевание: здоров

Дата исследования: 2022-04-14

Дата забора материала: неизвестно

Источник биоматериала: кровь

Маркировка материала: N/A

Диагноз: эндометриодная аденокарцинома с поражением обоих яичников, G1, pT1cN0 (0/8). Фибринозно-железистые полипы эндометрия, лейомиомы матки

[Редактировать](#)

[Генерация отчета](#)

[Отправить врачу](#)

Предиктивный маркер: M3 РФ [L1]

Ассоциирован с НОС [P]

Драйверный вариант [D]

Природа варианта

наследственный (гетерозигота)

Эффект варианта

повреждающий [LoF]

ВAF - 34% [AD - 3408; DP - 10021]; Частота в моих образцах - 1% [10 / 1021]

dbSNP	COSMIC	GNOMAD	SIFT	CADD	MutPred	spliceAI
rs12381264	COSV63186428	0.003%	D	D	D	D

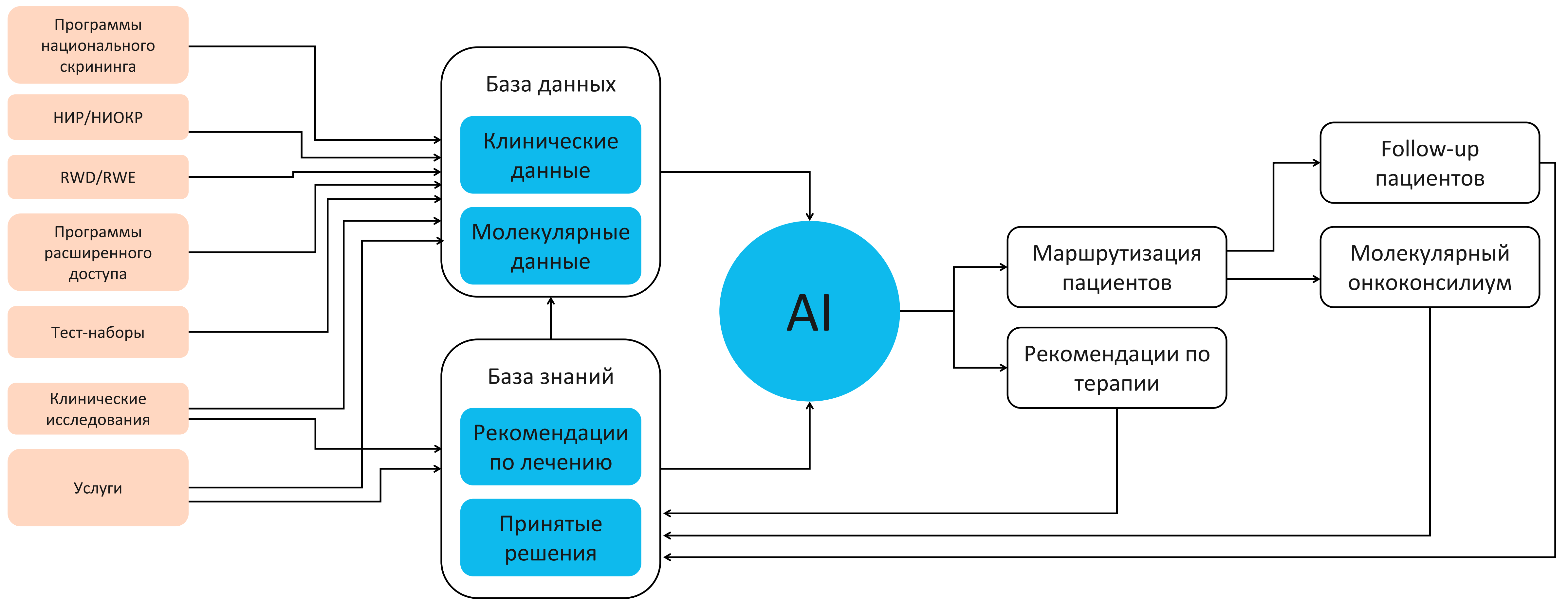
окружение варианта [hg19] GGGCTCTAGTTACGAACTCTAGGTCTATCCC6ATCCAG
ампликоны

[Подробные результаты коллинга](#)

[Смотреть в IGV](#)

[Смотреть в genome browser](#)

[Изменить интерпретацию](#)



Самообучающаяся система с обратной связью



Спасибо за внимание

Максим Иванов

maxim.ivanov@oncoatlas.ru