

**NGS**

# ***Korea Medical Group***

LabGenomics Co., Ltd

2019



KOREA BIO PARK  
코리아 바이오 파크

# LabGenomics



LabGenomics

CEO

**Sung Hyun Chin**

CEO & President, LabGenomics  
Former Director, Medipost Clinical Laboratories

LabGenomics Co.,Ltd

Sunghyun Chin

2002

270 ( 2019 . )

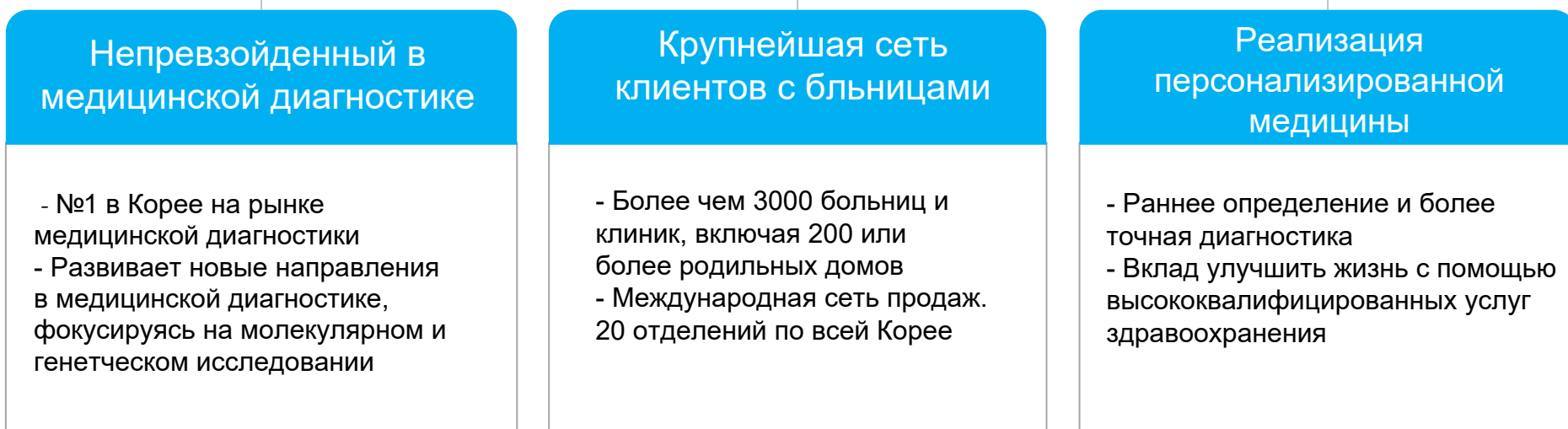
IVD / PGS / NGS  
IVD Products

KOSDAQ

2014

# 01 LabGenomics - компания здравоохранения, специализирующаяся в медицинской диагностике

Качество здравоохранения совершенствуется посредством инновационных технологий медицинской диагностики более точным и эффективным способом



## 02 Надежный бизнес и медицинская сеть

Сотрудничество в исследованиях с мировыми компаниями здравоохранения и основными клиниками в Корее

### Бизнес сеть

 **Genzyme**  
A SANOFI COMPANY  
Genetic Analysis of LSD  
(Lysosomal Storage Diseases)

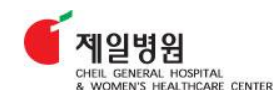
 **SIEMENS**  
Validation Study of Reagents

 **Janssen**  
ADHD Genetic Study

 **olleh kt**  
 **SK telecom**  
Strategic Alliance in  
HealthCare Biz



### Медицинская сеть





# 03 Самая большая клиентская сеть с больницами (внутри страны)





## 04 Международная сеть



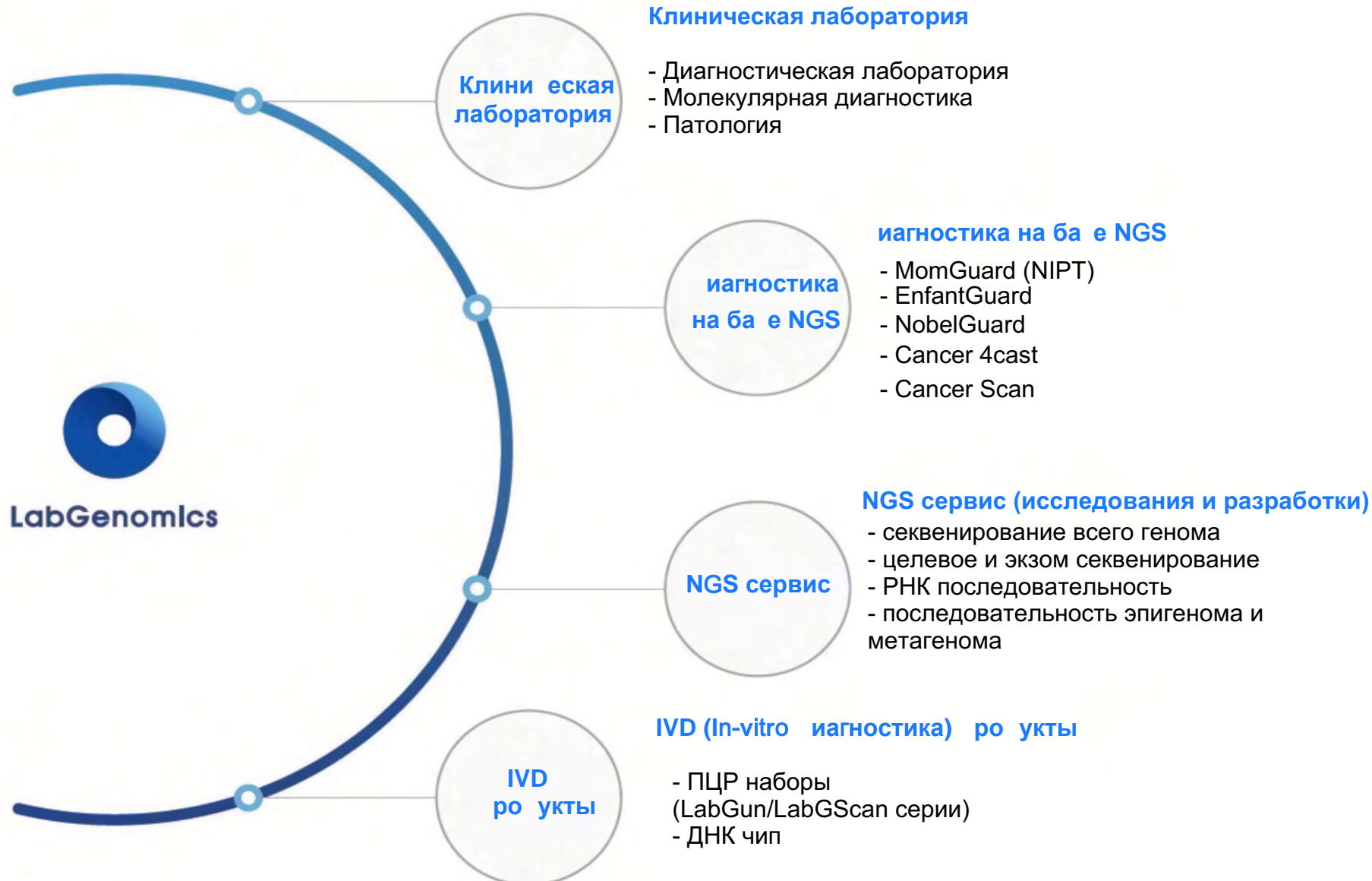
 Европа  
Испания, Италия, Греция

 Средняя Азия  
ОАЭ, Ливан,  
Иордания, Турция

 Азия  
Вьетнам, Таиланд, Китай

 Корея  
По всей стране

## 05 Бизнес модель



Расширение диагностических продуктов и сервиса на базе NGS с высоким потенциалом роста



# 1. Как это работает

# Рабочий процесс генетической службы. 1 шаг



Образцы пациентов  
(ДНК или щечные  
мазки(ткань эпителия))

Зарубежная область



Подготовка  
образцов



Секвенирование  
ДНК



Анализ  
данных



Область Кореи



Генетическое  
консультирование

Chromosomal Abnormalities	Result	Risk Score	Chromosomal Microdeletions	Result
Trisomy 21 (Down Syndrome)	High Risk	1.00E-05	15q11-q13	Low Risk
Trisomy 18 (Edward Syndrome)	Low Risk	<0.000001	17p11.2-p11.1	Low Risk
Trisomy 13 (Patau Syndrome)	Low Risk	<0.000001	22q11.21 (DiGeorge/Phelan-McDanis)	Low Risk
Trisomy 8	Low Risk	<0.000001	15q26.1	Low Risk
Trisomy 9	Low Risk	<0.000001	17p11.2-p11.1	Low Risk
Trisomy 22	Low Risk	<0.000001	17p11.2-p11.1	Low Risk
Sex chromosome, X,Y, XYY	Low Risk	<0.000001		

Результаты  
тестов



# 01 Линейка услуг NGS

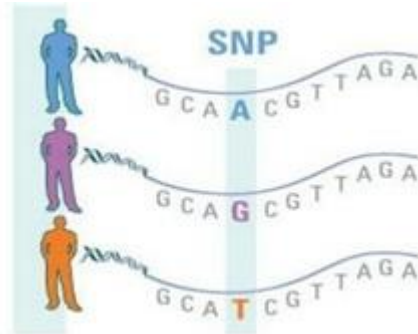
## Линейка услуг NGS на протяжении всей жизни



## 2. Услуги на базе NGS

- 1) GenoPAC™ (персонализированная диагностика злокачественных образований)
- 2) MomGuard™ (неинвазивные внутриутробные тесты)
- 3) InfantGuard™ (скрининг тест новорожденных)
- 4) BRCA 1,2 тесты
- 5) CancerSCAN™ (тест на определения рака соматических мутаций)
- 6) Cancer4Cast™ (тест наследственного рака)
- 7) IMS™ (тест наследственных заболеваний обмена веществ новорожденных или детей)

# 1) GenoRAS™ Личный геномный тест на злокачественные образования и заболевания



Индивидуальный  
анализ SNP



## 1. Человек с семейной историей

В случае если члены семьи обеспокоены о высоком риске заболевания раком или наследственным путем, то вы можете быть протестированы вместе, узнаете о рисках и предпримите какие-либо действия раньше.

## 2. Индивидуальное стремление для проверки здоровья

Проверка здоровья в клинике это тестирование для диагностики существующих проблем в крови посредством забора крови. GenoRAS тестирование анализирует неизменные гены с рождения для предупреждения рака или заболеваний, которые обычно в зоне риска, даже если в данный момент нет беспокойств. Поэтому это другая форма проверки здоровья в смысле подтверждения генетического здоровья, которое было заложено при рождении и не в настоящее время.

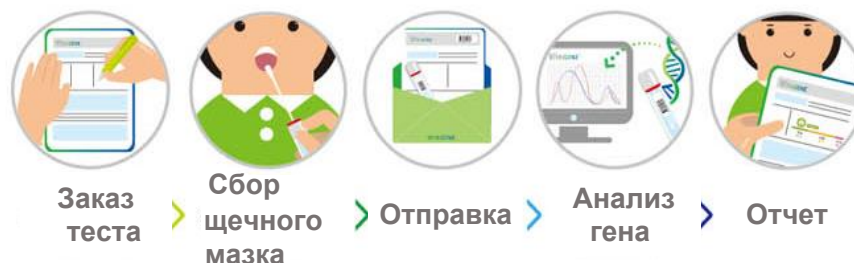
## 3. Любой в заинтересованный в заботе своего здоровья.

Если вы обеспокоены вашим здоровьем и желаете эффективно вести свой образ жизни, то вы можете использовать ваши персонализированные генетические тесты для фокусировки на наиболее уязвимых областях.

# 1) GenoPAC™ Личный геномный тест на злокачественные образования и заболевания

**Необходимый образец:**

Щечный мазок



## Список злокачественных образований и заболеваний

GenoPAC для мужчин

Рак 11 типов	Заболевания 15 видов
Рак щитовидной железы	Гипертония
Рак пищевода	Аневризм мозга
Рак печени	Инсульт
Рак желудка	Инфаркт миокарда
Колоректальный рак	Мерцательная аритмия
Рак мочевого пузыря	Ожирение
Рак почек	Остеoarтрит
Рак легких	Остеопороз
Рак поджелудочной железы	Диабет II типа
Рак простаты	Астма
Рак яичек	Хроническое обструктивное заболевание легких
	Болезнь Альцгеймера
	Болезнь Паркинсона
	Мигрень
	Депрессия

GenoPAC для женщин

Рак 12 типов	Заболевания 15 видов
Рак щитовидной железы	Гипертония
Рак пищевода	Аневризм мозга
Рак печени	Инсульт
Рак желудка	Инфаркт миокарда
Колоректальный рак	Мерцательная аритмия
Рак мочевого пузыря	Ожирение
Рак почек	Остеoarтрит
Рак легких	Остеопороз
Рак поджелудочной железы	Диабет II типа
Рак груди	Астма
Рак яичников	Хроническое обструктивное заболевание легких
Эндометриальный рак	Болезнь Альцгеймера
	Болезнь Паркинсона
	Мигрень
	Депрессия

# 1) GenoPAC™ **개인별** 게놈 테스트를 위한 악성 종양 및 질병

## 표본에 대한 보고서



### Cancer/Disease Report

[ Total / Cancer 11 + Disease 15 ]

Collection	년	월	일
Submitted	년	월	일
Report	년	월	일

검체 접수번호 Sample ID	Sample	의뢰기관명 Institution	Sample
담당의사명 Name of Doctor		차트번호 Chart No.	
소속/연락처 Dep./Phone No.		검사대상자명 Name of Patient	
주소 Address		생년월일 Date of Birth	

#### 검사정도관리결과 Quality Control

DNA 정도관리 DNA quality	유전자형 정도관리 Genotyping quality	분석 정도관리 Analysis quality
Pass	Pass	Pass

#### 요약결과 Result Summary

Disease	Gene	Risk Allele	Ref. Allele	Your Allele	Result	Relative Risk
Liver Cancer	STAT4	G	T	G G	High Risk	2.01
	HLA-DRB1 - LOC107986589	A	G	A A		
	MTCO3P1 - LOC102725019	A	G	A G		
Pancreatic cancer	LOC105370243	G	T	G G	High Risk	1.76
	LINC01394 - LOC105374880	C	T	C C		
Prostate cancer	CASC8, CCAT2	G	T	G G	High Risk	1.9
	RFX6	T	C	T T		
Testis cancer	BAK1	G	A	A G	High Risk	1.56
	KITLG	G	A	G G		
Colorectal cancer	C5orf66	A	C	C A	Average Risk	1.18
	MYRF	G	T	T T		
	CASC8, CCAT2	G	T	G G		
Renal cell carcinoma	SCARB1	T	C	C T	Average Risk	1.19
	LOC105369705	G	A	G G		
Thyroid cancer	PTCSC3 - RN7SKP21	T	C	C C	Low Risk	0.76
	DIRC3	T	C	T T		
Gastric cancer	PSCA	T	C	C C	Low Risk	0.47
	PRKAA1	C	T	T T		
Bladder cancer	CASC11	T	G	G G	Low Risk	0.65



Sample ID 2018-04-22 00013

의뢰기관명 Institution	검사대상자명 Name of Patient	차트번호 Chart No.
Sample	Sample	Sample

#### 요약결과 Result Summary

Disease	Gene	Risk Allele	Ref. Allele	Your Allele	Result	Relative Risk
Bladder Cancer	C20orf187	A	C	C C	Low Risk	0.65
	HECTD4	A	G	G G	Low Risk	
Esophageal Cancer	ALS2CR12	A	G	G G	Low Risk	0.22
	TERT	G	A	A A	Low Risk	
Lung Cancer	BPTF	A	G	G A	Low Risk	0.57
	CDKN2B-AS1	T	C	T T	High Risk	
Cerebral aneurysm	RP1	A	G	A A	High Risk	1.43
	LOC101929163, BTNL2	T	C	C T	High Risk	
Osteoarthritis	ALDH1A2	C	G	G C	High Risk	1.45
	PRDM16, LOC105378606	C	T	T C	High Risk	
Migraine	MEF2D	C	T	T T	High Risk	2.06
	FTO	A	T	T T	Average Risk	
Obesity	MC4R	C	T	T T	Average Risk	0.84
	CLOCK	A	G	A A	Average Risk	
Hypertension	UMOD	A	G	A A	Average Risk	0.81
	FGF5	C	T	T T	Average Risk	
Stroke	PITX2 - MIR297	G	A	G A	Average Risk	0.99
	SPSB4	G	A	G G	Average Risk	
Atrial fibrillation	ZFX3	T	C	C T	Average Risk	1.22
	PITX2 - MIR297	C	T	T C	Average Risk	
Chronic obstructive pulmonary disease	KRT18P51 - HHIP-AS1	T	C	T T	Average Risk	0.77
	FAM13A, LOC105377327	C	T	T T	Average Risk	
Asthma	HLA-DQB1	T	C	T C	Average Risk	1.03
	IKZF4	G	T	T G	Average Risk	
Osteoporosis	WHSC1L2P - SOST	T	C	T T	Average Risk	0.76
	MCOM	A	G	G G	Average Risk	

# GenoPAC™ **1)** **Личный геномный тест на злокачественные образования и заболевания** **Отчет по образцу**



Registration No. 2018-04-22 99913

의뢰기관명 Institution	검사대상자명 Name of Patient	차트번호 Chart No.
Sample	Sample	Sample

### 요약결과 Result Summary

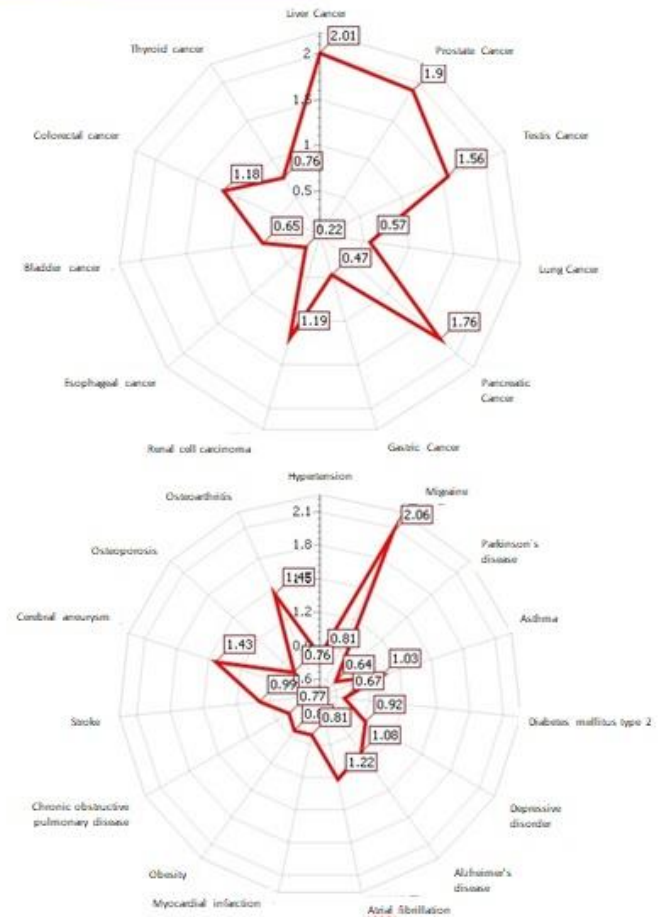
Disease	Gene	Risk Allele	Ref. Allele	Your Allele	Result	Relative Risk
Alzheimer's disease	CLU	T	C	C T	Average Risk	1.08
	SORL1	T	C	T T		
Depressive disorder	CNTN5	C	T	C T	Average Risk	0.92
	KSR2	A	G	G G		
Diabetes mellitus type 2	LOC105375716, SLC30A8	C	T	C T	Low Risk	0.67
	KCNQ1	C	T	T T		
Myocardial infarction	AP3D1 - DOT1L	C	A	C A	Low Risk	0.81
	PLCL2	G	A	A G		
Parkinson's disease	MCCC1	G	A	G A	Low Risk	0.64
	HLA-DRA	G	A	A A		



Registration No. 2018-04-22 99913

의뢰기관명 Institution	검사대상자명 Name of Patient	차트번호 Chart No.
Sample	Sample	Sample

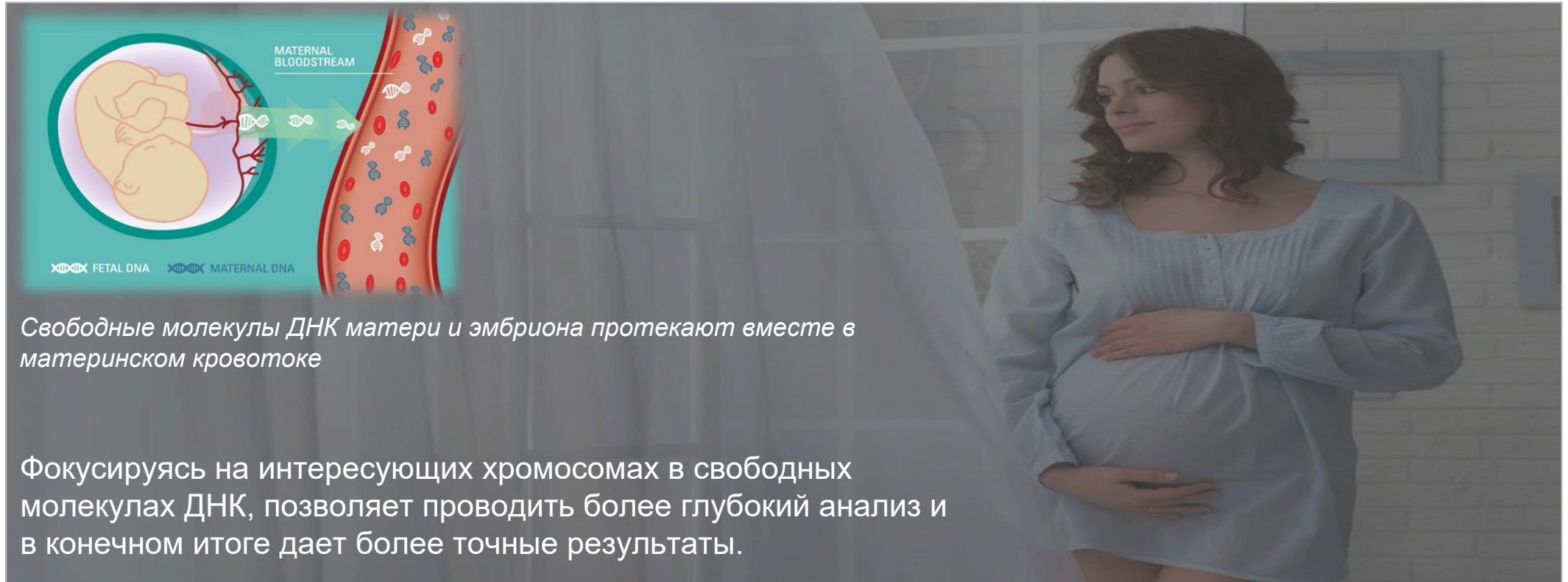
### 요약결과 Result Summary





## 2) MomGuard™ (неинвазивные внутриутробные тесты)

Предоставляет индивидуальную оценку для наиболее распространенных анеуплоидий плода и заменяет традиционные тесты, тетра скрининг, скрининг 1-го триместра и интегрированный скрининг.



Свободные молекулы ДНК матери и эмбриона протекают вместе в материнском кровотоке

Фокусируясь на интересующих хромосомах в свободных молекулах ДНК, позволяет проводить более глубокий анализ и в конечном итоге дает более точные результаты.

Для наиболее распространенных хромосомных отклонений:



Трисомия 21,  
Синдром Дауна



Трисомия 18,  
Синдром Эдвардса




Трисомия 13,  
Синдром Патау

## 2) MomGuard™ (неинвазивные внутриутробные тесты)

Типы тестов	Пункты тестов
MomGuard™ Standard ( 13990 )	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Т 21 / Т 18 / Т 13</li> <li>▪ Половая анеуплоидия(синдромы Тёрнера,Клайнфельтера, XXX) с полом эмбриона (*в случае с двойняшками, половая анеуплоидия невозможна)</li> </ul>
MomGuard™ Lite (13998 )	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Т 21 / Т 18 / Т 13 только.</li> <li>▪ Половая анеуплоидия(синдромы Тёрнера,Клайнфельтера, XXX) с полом эмбриона</li> </ul>
MomGuard™ Premium -Single (13996)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Т 21 / Т 18 / Т 13 / Т9 / Т16 / Т22</li> <li>▪ Половая анеуплоидия(синдромы Тёрнера,Клайнфельтера, XXX) с полом эмбриона</li> <li>▪ Микроудаление (кри-ду-чат, 1p36 делеция, ДиГеорга,Якобсена,Прадера-Вилли, Ангельмана)</li> </ul>
MomGuard™ Premium -Twin (13997)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Т 21 / Т 18 / Т 13 / Т9 / Т16 / Т22</li> <li>▪ Половая анеуплоидия(синдромы Тёрнера,Клайнфельтера, XXX) с полом эмбриона</li> <li>▪ Микроудаление (кри-ду-чат, 1p36 делеция, ДиГеорга,Якобсена,Прадера-Вилли, Ангельмана)</li> </ul>

# 2) MomGuard™ (неинвазивные внутриутробные тесты)

## Отчет по образцу



### Standard Test Report


Registration No.	20180810-59002
Collection Date	2018-08-06
Receipt Date	2018-08-10
Analysis Date	2018-08-13
Report Date	2018-08-16

Department: /

Doctor:

Specimen: Whole blood

Address:



QR code

Organization: Sample

Patient: Sample

Chart No.:

DOB: 1975-06-05

Age/Gender: 43 / F

Patient Information	Number of Fetus	Single	Ultrasonographic Finding	
	Ultrasound Gestational Age	10W 1D	Prenatal Biochemical Screening findings	
	Height/Weight	165 cm / 65 kg		

#### Quality Control / Test Result

Cell free DNA quality	Sequencing quality	Fetal fraction	Standard Material Test result
Pass	Pass	Pass(15.28%)	Pass

#### INTERPRETATION

Low Risk - The chance of the baby having a chromosomal abnormality is very low.

#### RESULT DETAILS

Chromosome Aneuploidies		
Items (Disease Type)	Result	Risk Score
Trisomy 21 (Down Syndrome)	Low Risk	1/12435
Trisomy 18 (Edward Syndrome)	Low Risk	1/38045
Trisomy 13 (Patau Syndrome)	Low Risk	1/12737
Sex aneuploidy (mX, XXY, XXX)	Low Risk	1/5557, Male

**Test Method**

cfDNA is isolated from maternal blood and sequenced using Next Generation Sequencing (NGS) technology. Sequencing data is analyzed using in-house bioinformatics pipeline to identify fetal aneuploidy in the tested chromosomes.

\*This test provides a result only when a sample meets the quality threshold.

**Test Purpose & Limitation**

\*This test is a screening test for T21, T18, T13 and sex chromosome aneuploidy under the consent of the mother.

\*No analysis for sex chromosome aneuploidy is to be performed in case of twin.

\*This test is highly accurate, but not diagnostic. Therefore, if a confirmatory test is required according to the test result or the clinical situation of the mother, an amniocentesis or CVS should be performed.

MomGuard Performance Table		
	Sensitivity	Specificity
Chromosome 21	98.65%	99.94%
Chromosome 18	100%	99.98%
Chromosome 13	100%	99.97%

Overall PPV = 0.8932, NPV=0.9999  
Overall False Positive (FP) % = 0.102  
Overall False Negative (FN) % = 0.009

LabGenomics Co.,Ltd.

Genetic Testing Laboratory: No. 23  
Genetic Research Laboratory: No. 7

Inspector: MJ OH Ph.D.


Analysis Officer: HJ HU Ph.D.

Laboratory Director: SY KIM M.D., Ph.D.

Laboratory Officer: DY CHO Ph.D.



LGT\_1301\_11E1 Rev(2) 18.07.01



### Test Report


Registration No.	E123456789
Collection Date	2018 Y 05 M 13 D
Receipt Date	2018 Y 05 M 20 D
Analysis Date	2018 Y 05 M 22 D
Report Date	2018 Y 05 M 23 D

Department: /

Doctor:

Sample ID:

Address:



QR code

Organization: Sample

Patient: Sample

Chart No.:

DOB: 1977.06.25

AGE/Gender: 40 / F

Patient Information	Number of Fetus	SINGLE	Ultrasonographic Finding	
	Ultrasound Gestational Age	15 W 4 D	Prenatal Biochemical Screening findings	
	Height/Weight	163 cm / 83 kg		

#### Quality Control / Test Result

Cell free DNA quality	Sequencing quality	Fetal fraction	Standard Material Test result
Pass	Pass	Pass (12.06 %)	Pass

#### INTERPRETATION

**Trisomy 21 ( Down Syndrome ) : High Risk**  
Increased risk of Trisomy 21. Genetic counseling and confirmatory testing is required.

Chromosome Aneuploidies			Chromosome Microdeletions	
Tested condition	Result	Risk Score	Tested condition	Result
Trisomy 21 (Down Syndrome)	High Risk	> 9/10	Cri-du-chat	Low Risk
Trisomy 18 (Edward Syndrome)	Low Risk	<1/12,300	1p36 deletion	Low Risk
Trisomy 13 (Patau Syndrome)	Low Risk	<1/11,435	DiGeorge[22q11.2 deletion]	Low Risk
Trisomy 9	Low Risk	<1/10,000	Jacobsen	Low Risk
Trisomy 16	Low Risk	<1/10,000	Prader-Willi/Angelman	Low Risk
Trisomy 22	Low Risk	<1/10,000		
Sex aneuploidy (mX, XXY, XXX)	Low Risk	<1/10,000		

**Test Method**

cfDNA is isolated from maternal blood and sequenced using Next Generation Sequencing (NGS) technology. Sequencing data is analyzed using in-house bioinformatics pipeline to identify fetal aneuploidy in the tested chromosomes.

\*This test provides a result only when a sample meets the quality threshold.

**Test Purpose & Limitation**

\*This test is a screening test for T21, T18, and T13 with the following options under the consent of the mother: additional chromosomal aneuploidies (T9, T16, T22), sex chromosome aneuploidy and selected microdeletion syndromes.

\*This test is highly accurate, but not diagnostic. Therefore, if a confirmatory test is required according to the test result or the clinical situation of the mother, an amniocentesis or CVS should be performed.

MomGuard Performance Table		
	Sensitivity	Specificity
Chromosome 21	98.65%	99.94%
Chromosome 18	100%	99.98%
Chromosome 13	100%	99.97%

Overall PPV = 0.8932, NPV=0.9999  
Overall False Positive (FP) % = 0.103  
Overall False Negative (FN) % = 0.009

LabGenomics Co.,Ltd.

Genetic Testing Laboratory: No. 23-2  
Genetic Research Laboratory: No. 7-2

Inspector: MJ OH Ph.D.

Analysis Officer: HJ HU Ph.D.

Laboratory Director: SY KIM M.D., Ph.D.

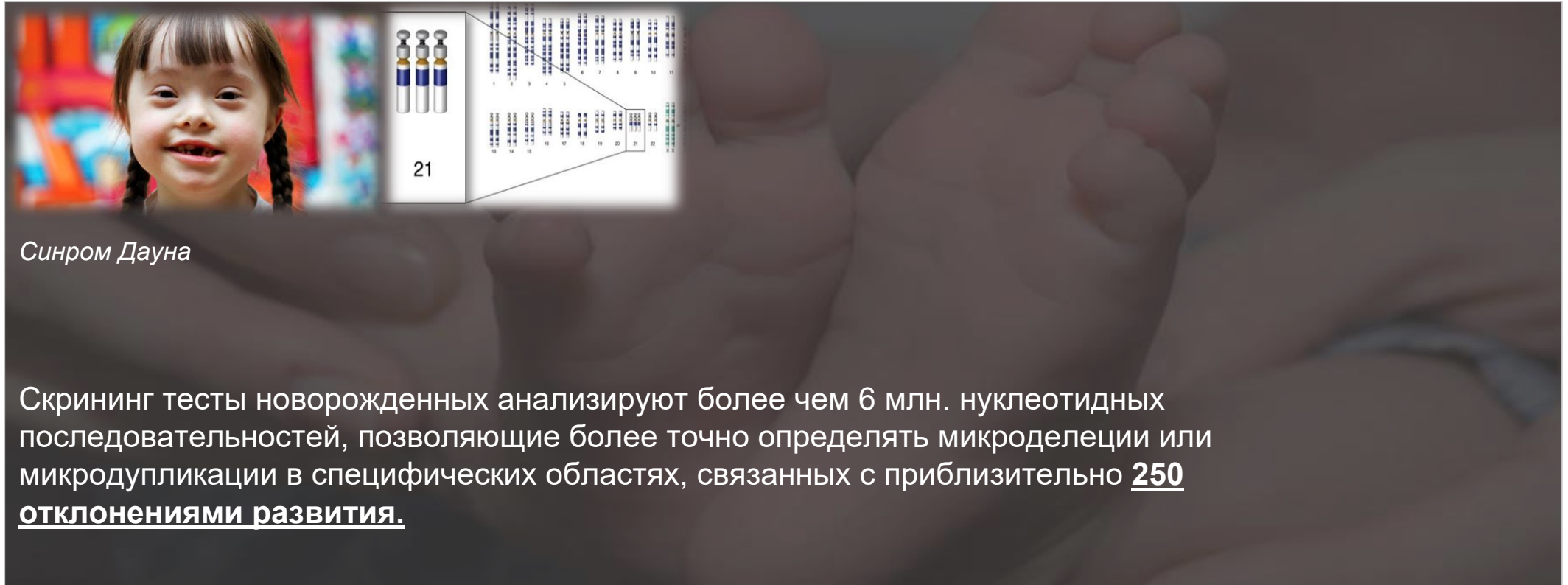
Laboratory Officer: DY CHO Ph.D.



LGT\_1301 Rev(2) 18.05.01

### 3) **EnfantGuard™** (скрининг тест новорожденных)

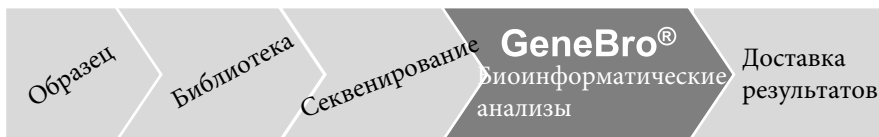
Очень эффективные тесты, которые могут определить присутствие хромосомных аномалий связанные с отклонениями в развитии новорожденных.



Синром Дауна

Скрининг тесты новорожденных анализируют более чем 6 млн. нуклеотидных последовательностей, позволяющие более точно определять микроделеции или микродупликации в специфических областях, связанных с приблизительно **250 отклонениями развития.**

#### Общий процесс



• **CNABro®**: *EnfantGuard™* BI platform

### 3) **EnfantGuard™** (Скрининг тест новорожденных)

#### ✓ Кто нуждается в этом?

: Новорожденные дети

: Дети и взрослые желающие знать об их хромосомных отклонениях



#### ✓ Преимущества



: Быстро и безопасно

: Высокая точность

: Раннее выявление и лечение

# 3) **EnfantGuard™** (скрининг тест новорожденных)

## Отчет по образцу

Sampling Date	2018 Y 01 M 01 D
Request Date	2018 Y 01 M 03 D
Report Date	2018 Y 01 M 17 D

QR code

### EnfantGuard2.0 Test Report

Sample ID:	99990	Organization:	SNU hospital
Clinician:	Erin K	Name of Patient:	Amy Lee
Clinical Opinion:	N/A	DOB/Gender:	2017. 08. 08 / F
Department:	/	Chart No.:	13526
Address:		Sample Type:	Capillary tube

**Test Information**

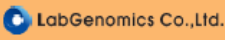
This test is a screening test for chromosome abnormality with neonatal developmental disorder. This test is performed using NGS to analyze more than 6 million sequences.  
This test is only for personal reference but not for clinical diagnosis. For abnormal result subject, appropriate genetic counseling and a confirmation test are required.

**Quality Control**


DNA quality	Sequencing quality	Analysis Quality Control Result
Pass	Pass	Pass


**Test Result**


<b>Test Result</b>	High Risk
<b>Description</b>	chr17:14125001-15775000, 1.65 Mb, deletion Micro-deletion of chromosome 17 was found, related with 17p12 deficiency syndrome.
<b>Comment</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- This test is a screening test for chromosome abnormality with neonatal developmental disorder.</li> <li>- This test cannot be used to detect other chromosomal defects(balanced translocation, inversion, point mutation, low level mosaicism, etc.).</li> <li>- Possibility of other genetic alterations that are not included in this test can not beruled out.</li> <li>- This test provides the results only if it satisfies the specified qualitystandards.</li> </ul>





Genetic Testing Laboratory : No.23-2  
Genetic Research Laboratory : No.7-2 MU Oh Ph.D.

Inspector :  Oh Ph.D.

Analysis Officer :  SJ No Ph.D.


Laboratory Officer :  DY Cho Ph.D.

Sampling Date	2016 Y 12 M 25 D
Request Date	2016 Y 12 M 25 D
Report Date	2017 Y 01 M 03 D

Name of Organization	Name of Patient	Sample ID
SNU hospital	Jenny P	99990

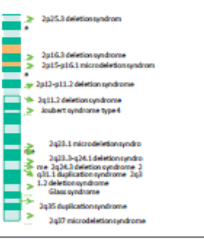
Chromosome 1



Result

Negative

Chromosome 2




Result

Positive

ChrX:155270560-155270560, 155.27Mb, deletion

Deafness, Dystonia, a and Cerebral Palsy/epilepsy, 17p13.3. Centromeric duplication syndrome, Parkinson type of Early-Onset Parkinson Disease


Chromosome 3



Result

Negative


Chromosome 4



Result

Negative

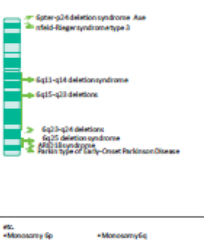
Chromosome 5



Result

Negative

Chromosome 6




Result

Positive

ChrX:1-155270560, 155.27Mb, deletion

A deletion in chromosome 6 has been found



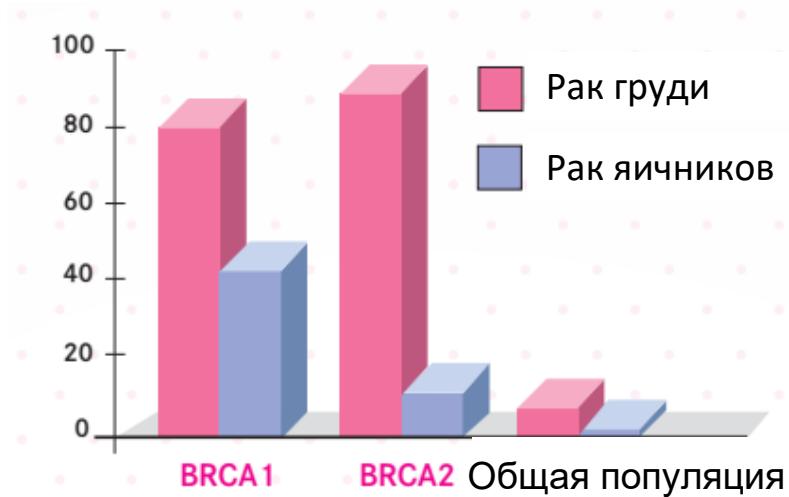
B-6F, 700, Daewangpangyo-ro, Bundang-gu, Seongnam-si, Gyeonggi-do, Korea 13489

Genetic Testing Laboratory : No.23-2  
Genetic Research Laboratory : No.7-2

## 4) BRCA 1,2 Тесты

Панель на базе NGS

### Риск рака при мутации BRCA1,2



### Высоконадежная последовательность анализа

- Анализ в соответствии с указаниями ACMG
- Анализ, основанный на надежной публичной базе данных и обширной внутриорганизационной базе данных
- Анализ обзорной доски состоящей из экспертных оценок
- Внутриорганизационная ЛИМС система

Тест	Образец	Метод теста	Срок выполнения
BRCA1,2	Цельная кровь 3 мл	ПЦР & NGS	4 недели



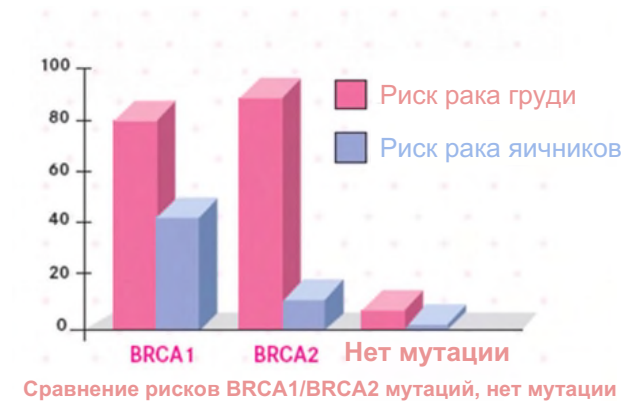
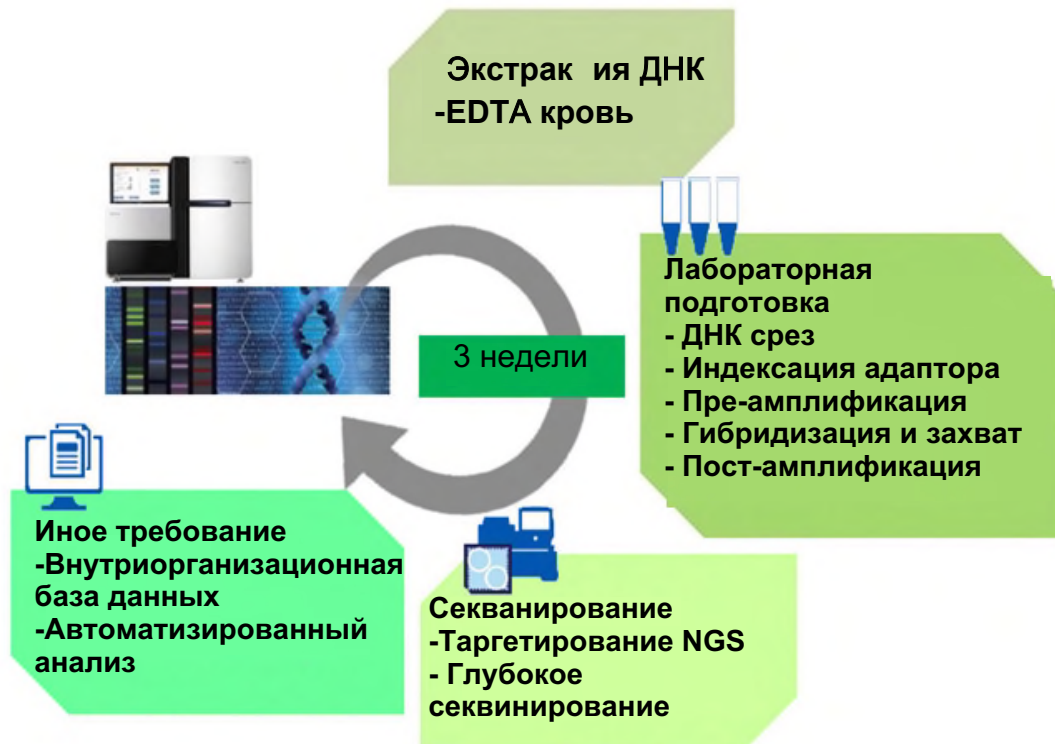
### Эффект Анджелины

**“ Мои доктора оценили, что у меня 87% риска возникновения рака груди и 50% риска рака яичников.”**

Анализ на ген рака молочной железы BRCA подскочил на 64% после того, как Джоли в 2013г. рассказала в газете "New York Times" о своем решении сделать профилактическую мастэктомию после генетического тестирования, которое показало, что она несет мутацию, подпитывающую болезнь. По оценкам, увеличение количества тестов, каждый из которых оценивается примерно в 3000 долларов, обошлось американской системе здравоохранения не менее чем в 13,5 миллионов долларов в течение двух недель после раскрытия. Повышение частоты тестирования не сопровождалось соответствующим увеличением частоты мастэктомии, что свидетельствует о том, что дополнительное тестирование не выявило новых мутаций BRCA.

## 4) BRCA 1,2 Тесты

Полные кодирующие гены области, а также все фланкирующие некодирующие области, включая  $\pm 25$  , генов BRCA1 и BRCA2, анализируют с помощью технологии NGS (секвенирование следующего поколения).



Изображение 1:  
BRCA1 и BRCA2 гены в соответствующих хромосомах



# 4) BRCA 1,2 Тесты

## Отчет по образцу

1/3 page

### BRCA1/BRCA2 GENETIC TEST REPORT

Collection Date	
Receipt Date	
Report Date	

Organization		SPECIMEN	
Name	SAMPLE	Specimen #	
Address		Specimen Type	

PHYSICIAN		PATIENT	
Name	SAMPLE	Name	
Contact Info		Date of Birth /Gender	
Clinical comment		Medical Chart #	

#### SUMMARY RESULT

[A p|P]athogenic variant[|s] [was|were] detected in the [BRCA2 gene|BRCA1 gene|BRCA1 and BRCA2 genes]

[VUS]  
X variant[s] of uncertain significance (VUS) [was|were] detected.

[Comment]  
This variant[s] [is|are] clinically significant and [is|are] associated with an increased cancer risk. In this case, **genetic counseling and a BRCA1,2 genetic test of your family members are recommend**. This result does not mean that you have a diagnosis of cancer or that you will definitely develop cancer in your lifetime. Your actual risk may be different based on other genetic and non-genetic factors.

2/3 page

### BRCA1/BRCA2 GENETIC TEST REPORT

Collection Date	
Receipt Date	
Report Date	

#### DETAILED RESULT

##### [Pathogenic variant]

Gene	Classification	Zygotity	Variant Detected	Amino Acid Change	dbSNP
BRCA2	Pathogenic	Hetero	c.5074G>C	p.Asp1692His	rs80187739

A pathogenic variant ([homozygous | heterozygous] c.XXXXXX (p.XxxXXXXxx)) was detected in the [exon X| intron] of the BRCA2 gene ([NM\_000059|NM\_007294]).

This [nonsense | missense | silent | insertion | deletion | frameshift] mutation has been previously reported [once|twice|X times] in our database before (NM\_00XXXX). Variants detected within each gene are reported and classified according to our internal criteria with reference to ACMG guidelines

##### [VUS]

Gene	Classification	Zygotity	Variant Detected	Amino Acid Change	dbSNP
BRCA2	VUS	Hetero	c.29C>A	p.Thr10Lys	rs1057519494

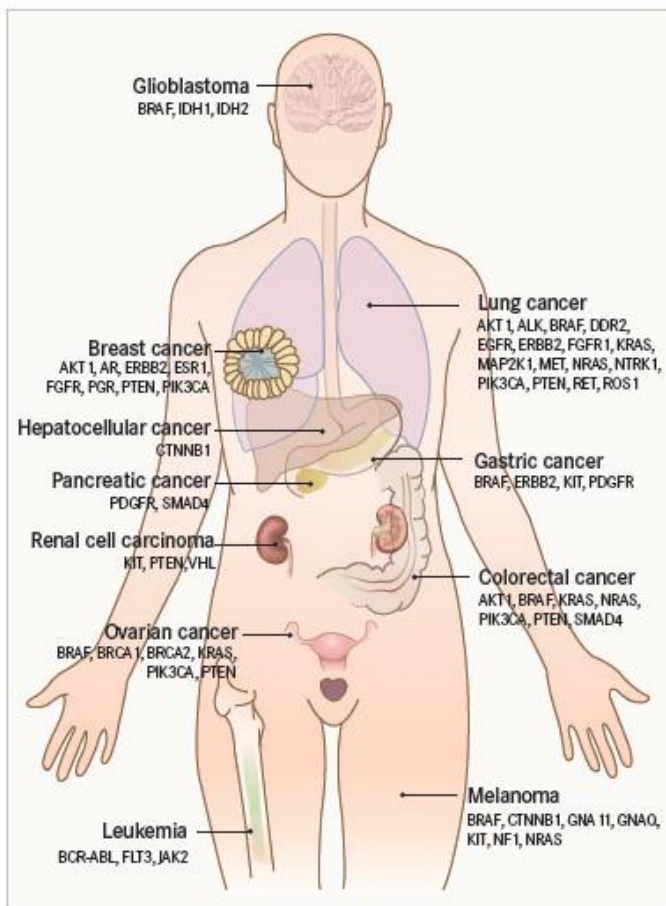
X VUS (BRCA2 c.XXXXXX (p.XxxXXXXxx); BRCA2 c.XXXXXX (p.XxxXXXXxx)) with unknown relationship with disease [was|were] detected

In addition, X benign variant[s] which [has|have] no impact on health [was|were] detected in the [BRCA1 gene|BRCA2 gene|BRCA1,2 genes].

# 5) CancerSCAN™ (Тест на определения рака соматических мутаций)

- Предоставляет связанные с раком генетические вариации с высокой точностью с использованием технологии NGS
- Подтверждает различные генетические вариации сразу с небольшим количеством образца пациента
- Предоставляется целевая информация о противораковых препаратах

## Раковые гены и целевые агенты



Gene	Drug
ALK	Crizotinib, Ceritinib
EGFR	Gefitinib, Erlotinib, Afatinib, Osimertinib
BRAF	Dabrafenib, Trametinib, Vemurafenib
KRAS	Cetuximab, Panitumumab
ERBB2	Trastuzumab, Lapatinib, Neratinib

## Персонализированное лечение рака на базе NGS

- Персонализированное анти-раковое лечение посредством анализа генетической информации пациента
- Разработать рекомендации по лечению рака, проанализировав 77 генов (уровень 1) или 375 генов (уровень 2) в качестве биомаркеров
- Оптимизирован для характеристики SNV, Indels, CNV и выбранных слияний генов по маркерным генам, связанных с опухолью.
- Сотрудничество с медицинским центром Samsung в области исследований и разработок, спонсируемое правительством Кореи
- Применено и подтверждено для более чем 7000 пациентов с массивной опухолью в Корее

# 5) CancerSCAN™ (Тест на определения рака соматических мутаций)

Пример отчета сканирования рака

## 1 Суммарный отчет

**CANCER [SCAN]**  
CancerSCAN Level.2 검사결과보고서

검체접수번호: 36651  
 검체채취일시: 2017-09-18  
 검사접수일: 2017-09-22  
 검사일: 2017-09-25  
 결과보고일: 2017-10-18

**검체정보 및 임상소견** (Sample Information & Clinical opinion) / **의뢰기관 및 검사대상자 정보** (Hospital & Patient Information)

검체정보: FFFE (Specimen Information)  
 조직정보: 대장암 (Tissue Information)  
 Tumor purity: 80% (Estimated by Pathologist)  
 병리진단소견: Adenocarcinoma (Diagnosis)

의뢰기관명: FFFE (Institution)  
 진료과/병동: (Department)  
 의뢰의사명: (Name of Doctor)  
 차트번호: (Chart No.)  
 검사대상자명: (Name of Patient)  
 생년월일: (Date of Birth)  
 나이/성별: (Age/Gender)

**검사품질관리결과** (Quality Control)

검체 정보	Specimen quality	시퀀싱 정보	Sequencing quality	분석 정보	Analysis quality
PASS	PASS	>Q30: 94.52%		PASS	(PR score: 100.0)

**요약결과** (Result Summary)

**Annotated Variants**

**Positive** (Tumour variants found)

Gene	Variant	Description	Class	TOGA <sup>1</sup> /IMP <sup>2</sup>	MSK-IMPACT <sup>3</sup> /IMP <sup>2</sup>
KRAS	G12D	Allele Freq: 35.97% (Ref / Alt = 689 / 387)	1	1.45% (105/7,225)	4.09% (444/10,945)
FBXW7	R55C	Allele Freq: 63.47% (Ref / Alt = 393 / 668)	2	0.1% (77/225)	0.22% (24/10,945)
TP53	R273H	Allele Freq: 68.7% (Ref / Alt = 170 / 391)	3	0.76% (55/7,225)	1.25% (137/10,945)

**Negative** (Tumour variants not found<sup>4</sup>)

Gene	Variant	Missed Depth CDS
BRCA2	Wild Type	1589x
BRAF	Wild Type	888x
EGFR	Wild Type	773x
ERBB2	Wild Type	613x
NRAS	Wild Type	1012x

**CancerSCAN Variants: 29**  
 - Annotated Variants: 3  
 - Known Variants: 2  
 - Novel Variants: 24

Estimated tumor purity (Bioinformatics): 73%  
<sup>1</sup> For the variant classification, please see the supplementary report.  
<sup>2</sup> The variant frequency observed from TOGA datasets, 7,225 clinical samples of 24 tumor types (Ref: [www.cbioportal.org](http://www.cbioportal.org)).  
<sup>3</sup> The variant frequency observed from MSK-IMPACT datasets, 10,945 clinical samples of 20 tumor types (Ref: [ref.mskcc.org](http://ref.mskcc.org)).  
<sup>4</sup> In the genes (i.e. TP53, BRAF, KRAS, EGFR, BRCA1, BRCA2 and ERBB2) are fully covered (mean depth > 200x) and tumor hotspot positions were not found in these genes, these are recorded as tumor-mutation free.  
<sup>5</sup> Known and novel variants are listed in supplementary report.

LabGenomics Clinical Laboratories | 문의: 임시 방문 상담 375 | 검사담당자: 최병태 M.T. | 서울특별시 강남구 테헤란로 700 3층 3099호 02-639-0108 | 검사실: 최영진 Ph.D. | 서울특별시 강남구 테헤란로 700 3층 3099호 02-639-0101 | 검사실: 최영진 M.D.

## 2 Различные аннотации

Лекарства с клинической значимостью

**CANCER [SCAN]** 검체접수번호: 36651

**상세결과 I | Result Detail - Part A**

**A.Variant Annotation (Table view)**

Variant	Disease	Class	CIVIC Variant	Drug	Clinical significance
KRAS G12D	Colorectal Cancer	1	EXON 2 MUTATION	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Cetuximab	Resistant
	Colorectal Cancer	2	MUTATION	Platumumab	Resistant
			EXON 2 MUTATION	Bevacizumab	Resistant
	Colorectal Cancer	2	EXON 2 MUTATION	Cetuximab	Resistant
			G12G13	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Cetuximab	Sensitive
			MUTATION	Chemotherapy	Resistant
			EXON 2 MUTATION	EGFR Inhibitor	Resistant
			EXON 2 MUTATION	Immunecan	Sensitive
Non-small Cell Lung Carcinoma	3	EXON 2 MUTATION	Regorafenib	Sensitive	
		MUTATION	Regorafenib	Sensitive	
		MUTATION	RO4987655	no info	
		EXON 2 MUTATION	Selumetinib (AZD6244)	Sensitive	
Non-small Cell Lung Carcinoma	3	MUTATION	Selumetinib (AZD6244)	Sensitive	
		G12	(Prognostic)	no info	
		G12D	(Prognostic)	Better Outcome	
Acute Leukemia	4	G12	(Diagnostic)	Positive	
Endometrial Cancer	4	MUTATION	Ridorsolimus	Sensitive	
Hepatocellular Carcinoma	4	MUTATION	Temsirolimus	Sensitive	
		MUTATION	Regorafenib	Sensitive	
		MUTATION	Sorafenib	Sensitive	

<sup>4</sup> Annotation information of variants was from CIVIC (<https://civic.genome.wustl.edu>, version 2017-09-01)

## 3 Описание аннотаций

Рекомендационная информация  
Дополнительный отчет

**CANCER [SCAN]** 검체접수번호: 99400

**상세결과 II | Result Detail - PART B**

**B.Variant Annotation (Description)**

**EGFR L858R**

EGFR L858R has long been recognized as a functionally significant mutation in cancer, and is one of the most prevalent single mutations in lung cancer. Best described in non-small cell lung cancer (NSCLC), the mutation seems to confer sensitivity to first and second generation TKIs like gefitinib and neratinib. NSCLC patients with this mutation treated with TKIs show increased overall and progression-free survival, as compared to chemotherapy alone. Third generation TKIs are currently in clinical trials that specifically focus on mutant forms of EGFR, a few of which have shown efficacy in treating patients that failed to respond to earlier-generation TKI therapies.

**Class 1 : Non-small Cell Lung Carcinoma - L858R - Erlotinib - Sensitive**  
 Ref: Khoo et al., 2014, Clin Oncol. PMID:24680989  
 U.S. Food and Drug Administration approval summary: Erlotinib for the first-line treatment of metastatic non-small cell lung cancer with epidermal growth factor receptor exon 19 deletions or exon 21 (L858R) substitution mutations.

On May 14, 2013, the U.S. Food and Drug Administration approved erlotinib (Tarceva) for the first-line treatment of patients with metastatic non-small cell lung cancer (NSCLC) whose tumors have epidermal growth factor receptor (EGFR) exon 19 deletions or exon 21 (L858R) substitution mutations.

**Class 2 : Lung Adenocarcinoma - L858R - Afatinib - Sensitive**  
 Ref: Sequist et al., 2013, J. Clin. Oncol. PMID:23819960  
 Phase III study of afatinib or cisplatin plus pemetrexid in patients with metastatic lung adenocarcinoma with EGFR mutations.

A phase III clinical trial (NCT00949650) found that median progression-free survival among patients with exon 19 deletion or L858R EGFR mutations (n = 308) was 13.6 months for afatinib and 6.3 months for chemotherapy (HR, 0.47; 95% CI, 0.34 to 0.65; P < 0.001).

Ref: Yang et al., 2012, Lancet Oncol. PMID:22403297  
 Afatinib for patients with lung adenocarcinoma and epidermal growth factor receptor mutations (LUX-Lung 2): a phase 2 trial.

In a phase 2 study of patients with lung adenocarcinoma (stage IIB with pleural effusion or stage IV) and EGFR mutations, treated with afatinib were assessed by objective response. 129 patients were treated with afatinib. 66% of the 106 patients with less common activating EGFR mutations (deletion 19 or L858R) had an objective response compared to 39% of 23 patients with less common mutations.

Ref: Wu et al., 2014, Lancet Oncol. PMID:24439029  
 Afatinib versus cisplatin plus gemcitabine for first-line treatment of Asian patients with advanced non-small-cell lung cancer harbouring EGFR mutations (LUX-Lung 6): an open-label, randomised phase 3 trial.

Afatinib is an irreversible covalent inhibitor of EGFR (second generation). This Phase III clinical trial (LUX-Lung 6; NCT01121383) was performed in Asian patients with EGFR mutant advanced NSCLC. 364 eligible patients with EGFR mutations were assigned to afatinib (n=242) or gemcitabine and cisplatin (n=122) treatment. The trial observed significantly longer median progression-free survival with afatinib vs. gemcitabine and cisplatin treatment (11.0 vs. 5.6 months). Afatinib/Chemotherapy group composition: 51.250.8% del 19; 38.97.7% L858R; 10.811.5% Unknown.

**Class 2 : Non-small Cell Lung Carcinoma - L858R - Gefitinib - Sensitive**  
<sup>4</sup> Annotation information of variants was from CIVIC (<https://civic.genome.wustl.edu>, version 2017-09-01)

# 5) CancerSCAN™ (Тест на определения рака соматических мутаций)

Пример отчета сканирования рака



⇒ Рак : Колоректальный рак  
⇒ Образец : FFPE

## 요약결과 Result Summary

### Суммарный отчет

#### Positive (Tumour variants found)

Gene	Variant	Description	Class <sup>1</sup>	TCGA.freq <sup>2</sup>	MSK-IMPACT.freq <sup>3</sup>
KRAS	G12D	Allele.Freq: 13.42% (Ref / Alt = 787 / 122)	1	1.45% (105/7,225)	4.06% (444/10,945)
PIK3CA	E542K	Allele.Freq: 34.97% (Ref / Alt = 502 / 270)	2	1.4% (101/7,225)	1.97% (216/10,945)
FBXW7	W365*	Allele.Freq: 12.64% (Ref / Alt = 1285 / 186)	2	.	0.02% (2/10,945)

#### Negative (Tumour variants not found<sup>4</sup>)

Gene	Variant	Mean.Depth.CDS
ALK	Wild Type	982x
BRAF	Wild Type	531x
BRCA1	Wild Type	1,148x
BRCA2	Wild Type	959x
ERBB2	Wild Type	815x
IDH1	Wild Type	997x
IDH2	Wild Type	1,054x
KIT	Wild Type	1,054x
MYC	Wild Type	1,082x
MYCN	Wild Type	908x
NRAS	Wild Type	1,204x
PDGFRA	Wild Type	485x

Estimated tumor purity (Bioinformatics): 13%

**CancerSCAN Variants : 21**  
**- Annotated Variants : 3**  
**- Known Variants<sup>5</sup> : 9**  
**- Novel Variants<sup>5</sup> : 9**

**CancerSCAN Level.2 검사결과보고서**

환자정보 및 검사소문: Sample Information (Patient Information)  
 검사정보: FFPE  
 조직장래: 대장암  
 Tumor purity: 80%  
 병리진단소견: Adenocarcinoma

환자정보 및 검사정보: Patient Information  
 의료기관명: 연세대학교  
 진료과/과명: 내과  
 의뢰의사명: 김민준  
 의뢰의사직: 내과  
 검사내과(과명): 내과  
 영단명: 김민준  
 나이(성별): 65(남)

환자정보관리번호: 36651  
 검사제출일시: 2017-09-18  
 검사일: 2017-09-22  
 검사일: 2017-09-25  
 결과보고일: 2017-10-18

검사결과: PASIS PASIS>Q30: 84.82% PASIS(IPR score): 100.00

**요약결과 Result Summary**

**Annotated Variants**

Gene	Variant	Description	Class	TCGA.freq <sup>2</sup>	MSK-IMPACT.freq <sup>3</sup>
KRAS	G12D	Allele.Freq: 35.87% (Ref / Alt = 688 / 187)	1	1.46% (105/7,225)	4.06% (444/10,945)
FBXW7	R367*	Allele.Freq: 43.47% (Ref / Alt = 380 / 866)	2	0.1% (7/7,225)	0.32% (35/10,945)
TP53	R273*	Allele.Freq: 68.7% (Ref / Alt = 176 / 251)	2	0.76% (55/7,225)	1.23% (134/10,945)

**Negative** (Tumour variants not found<sup>4</sup>)

Gene	Variant	Mean.Depth.CDS
BRCA2	Wild Type	1589x
BRAF	Wild Type	555x
EGFR	Wild Type	772x
ERBB2	Wild Type	812x
NRAS	Wild Type	1052x

**CancerSCAN Variants : 29**  
**- Annotated Variants : 3**  
**- Known Variants : 24**

Estimated tumor purity (Bioinformatics): 78%

LabGenomics Clinical Laboratories

# 5) CancerSCAN™ (Тест на определения рака соматических мутаций)

Пример отчета сканирования рака

상세결과 | Result Detail - Part A

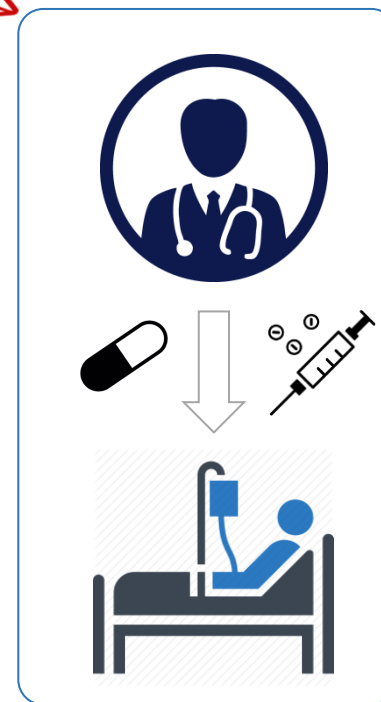
## Различные аннотации (в таблице)

Variant	Disease	Class	CIViC Variant	Drug	Clinical significance
KRAS/G12D	Colorectal Cancer	1	EXON 2 MUTATION	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Panitumumab	Resistant
Colorectal Cancer	Colorectal Cancer	2	MUTATION	Bevacizumab	Resistant
			EXON 2 MUTATION	Cetuximab	Resistant
			G12/G13	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Chemotherapy	Resistant
			EXON 2 MUTATION	EGFR Inhibitor	Resistant
			EXON 2 MUTATION	Irinotecan	Sensitive
			EXON 2 MUTATION	Selumetinib (AZD6244)	Sensitive
			G12D	(Prognostic)	Better Outcome
Non-small Cell Lung Carcinoma	Non-small Cell Lung Carcinoma	3	MUTATION	Docetaxel	Resistant
			MUTATION	Selumetinib (AZD6244)	Resistant
Acute Leukemia	Acute Leukemia	4	G12	(Diagnostic)	Positive
Hepatocellular Carcinoma	Hepatocellular Carcinoma	4	MUTATION	Refametinib	Sensitive
			MUTATION	Sorafenib	Sensitive
Lung Adenocarcinoma	Lung Adenocarcinoma	4	MUTATION	(Prognostic)	Poor Outcome
Lung Cancer	Lung Cancer	4	G12D	Gefitinib	Resistant
			G12D	(Diagnostic)	Positive

상세결과 | Result Detail - Part A

A. Variant Annotation (Table view)

Variant	Disease	Class	Drug	Clinical significance	
KRAS/G12D	Colorectal Cancer	1	EXON 2 MUTATION	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Panitumumab	Resistant
Colorectal Cancer	Colorectal Cancer	2	MUTATION	Bevacizumab	Resistant
			EXON 2 MUTATION	Cetuximab	Resistant
			G12/G13	Cetuximab	Resistant
			MUTATION	Chemotherapy	Resistant
			EXON 2 MUTATION	EGFR Inhibitor	Resistant
			EXON 2 MUTATION	Irinotecan	Sensitive
			EXON 2 MUTATION	Regorafenib	Sensitive
			MUTATION	ICM6E1000	no info
EXON 2 MUTATION	Selumetinib (AZD6244)	Sensitive			
MUTATION	Selumetinib (AZD6244)	Sensitive			
G12	(Prognostic)	no info			
Non-small Cell Lung Carcinoma	Non-small Cell Lung Carcinoma	3	MUTATION	Docetaxel	Resistant
			MUTATION	Selumetinib (AZD6244)	Resistant
Acute Leukemia	Acute Leukemia	4	G12	(Diagnostic)	Positive
Hepatocellular Carcinoma	Hepatocellular Carcinoma	4	MUTATION	Refametinib	Sensitive
			MUTATION	Sorafenib	Sensitive
Lung Adenocarcinoma	Lung Adenocarcinoma	4	MUTATION	(Prognostic)	Poor Outcome
Lung Cancer	Lung Cancer	4	G12D	Gefitinib	Resistant
			G12D	(Diagnostic)	Positive



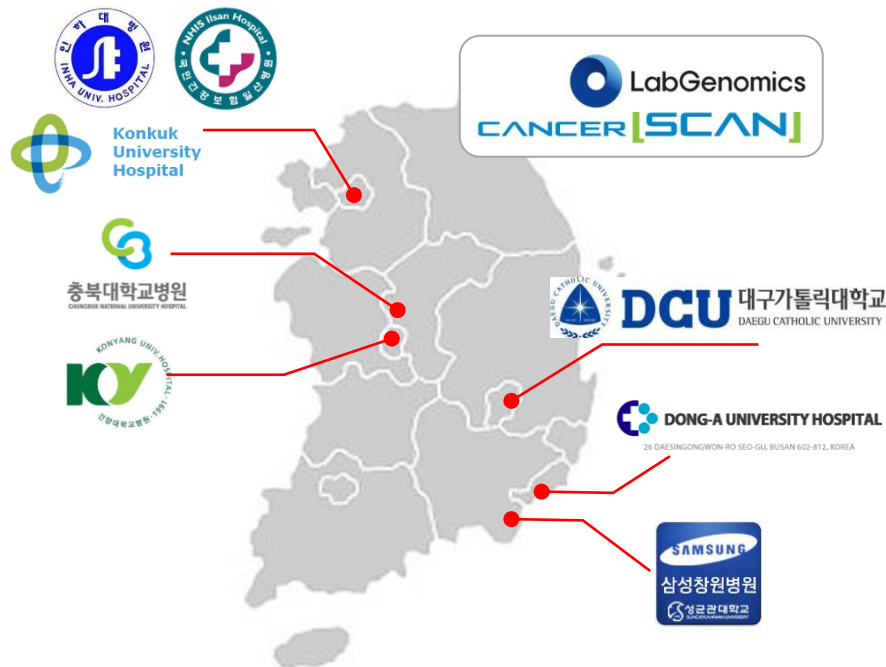
# 5) CancerSCAN™ (Тест на определения рака соматических мутаций)

Одобрено Национальной Программой Компенсации средств анализа злокачественных образований

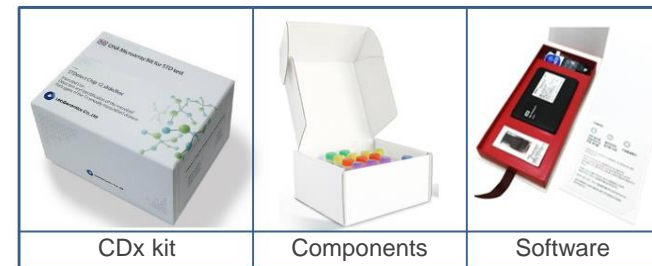
- NGS-панели
- Одобрение KFDA для CancerSCAN™ CDx комплекта (происходит в настоящее время)

Национальная Программа Компенсации средств

Комплект CancerSCAN CDx (KFDA)



В пределах страны 5 крупных участников



Gene	Variant	Disease	Drug
ALK	Fusion	NSCLC	Crizotinib
EGFR	E19del, L858R	NSCLC	Erlotinib Gefitinib Afatinib
EGFR	T790M	NSCLC	Osimertinib
ERBB2	Amp.	Breast cancer	Trastuzumab

Очень много заболеваний и медикаментов будет добавлено

## 6) **Cancer4Cast™** (Тест на унаследованные злокачественные образования)

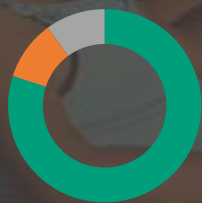
Разработаны для анализа 36 генов связанных с раком молочной железы, яичников, толстой кишки, эндометрия, меланомы, поджелудочной железы, желудка, предстательной железы и легких.

**10-15% случаев заболеваний раком у женщин и мужчин связаны с наследственными генетическими мутациями. <sup>1)</sup>**

**Исследуемые гены**

APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53, VHL etc.

10-15% наследственные ●●●  
5-15% семейные ●●●  
70-80% случайные ●●●



Наследственный рак вызван наследственной генетической мутацией.

Типично наблюдать повторяющиеся паттерны рака у двух-трех поколений - например, у нескольких людей с диагнозом одного и того же типа (ов) рака и у людей с диагнозом рак намного моложе среднего.

1)Tung N, Battelli C, Allen B, et al. Частота мутаций у людей с раком молочных желез относящиеся к BRCA1 и BRCA2 тестированию используя NGS технологию с панелью 25-генов. Рак. Январь 2015;121(1):25-33.

## 6) Cancer4Cast™ (Тест на унаследованные злокачественные образования)

Панель предрасположенности к раку на базе NGS



Cancer4Cast™ не пропускает угрожающий вариант

Высоконадежная последовательность анализа

**36** предсказуемых раковых мутаций генов могут быть просканированы сразу

Рак молочных желез	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MRE11A, MSH2, NBN, TP53,
Рак яичников	NF1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11
Рак толстой кишки	APC, BMPR1A, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MEN1, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, RET, SDHC, SDHD, SMAD4, VHL,SDHB
Кандидат в пациенты	- Двое или более людей с раком в семье - Диагностика рака до наступления 40 лет - Пациенты с несколькими видами рака в семье
Преимущества	- Прогнозирование риска возникновения рака - Проводить упреждающие действия по отношению к риску возникновения рака

- Анализы в соответствии с указаниями ACMG
- Анализы, основанные на базе данных генетических отклонений и заболеваний таких как Clinvar, KMD и т.д.
- Анализ обзорной доски состоящей из экспертных оценок Лабораторной медицины, Молекулярной генетики и Биоинформатики.
- Внутриорганизационная ЛИМС обзорная система

- ACMG: Стандарты и указания интерпретаций вариантов секвенирования. Генетика в медицине 2015

- Clinvar: (NCBI) генетическая база данных

- KMD: База данных генетических отклонений Кореи из Корейского Национального Института Здоровья, Организация редких заболеваний



# 6) Cancer4Cast™ (Тест на унаследованные злокачественные образования)

## Cancer4Cast отчет

1 **Суммарный отчет**

2 **Различные аннотации**

Функция гена с мутацией  
Указания ухода за здоровьем, основываясь на риске возникновения рака

**CANCER 4 CAST Results**

Registration No. 20180405-99991  
Date Sample Collected 04 / 05 / 2018  
Date Sample Received 04 / 05 / 2018  
Date of Test 04 / 05 / 2018  
Date of Report 04 / 10 / 2018

**Specimen information and clinical information**  
Sample Specimen: EDTA W/B  
Medical Record:  
Family history:

**Organization & Patient Information**  
Organization: Sample  
Medical Department:  
Physician:  
Chart No.:  
Patient: Sample  
DOB (YY/MM/DD): 73/01/01  
Age / Gender: 45 / Male

**Result of Quality Control**

Specimen quality	Sequencing quality	Analysis quality
Pass	Pass	Pass

[Result]  
No pathogenic variants were detected.

**CANCER 4 CAST** Registration No. 20171111-99990

Organization	Patient	Chart No.
Sample	Sample	Sample

**Test Information**

[ 36 genes ]  
APC, ATM, BARD1, BMP1A1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MEN1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTHY, NBN, NFI, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RET, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STRK11, TP53, VHL  
\*TP53M: Deletion/Duplication analysis is included.

**[Limitations of the test]**  
The Cancer4Cast test aims to detect pathogenic mutations in the coding regions and adjacent regions of the genes specified above. Some exon segments (exon 9 and exons 11-15) of PMS2 with homologous genes were excluded in the analysis. No genetic rearrangements such as chromosomal aneuploidy, translocation and inversion are detected by the method of this test. Also, if there is a chromosomal aberration (mosaicism), the test result may not be accurate.  
Due to the technical limitations of the next-generation sequencing method used in this test, it is impossible to exclude the possibility of pathogenic mutations being undetected. The risk of each individual variation may depend on the type of mutation and family history. The risk of a detected mutation is a quoted value from published literature or databases based on Americans or Europeans and therefore may have ethnic differences.  
Classification and interpretation of all variations provided by this test is based on scientific information at the time of publication of this report. Classification of mutation may change if future information is updated. If there is a change in the classification of the mutation in the future, you will be notified through your doctor. Even if no pathogenic variations were identified from this test, it does not guarantee current or future health, because cancer may be caused by other factors such as age, environment and lifestyle.

**[Reference]**

- ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. Landrum, Melissa J., et al. Nucleic acids research 44.D1 (2015): D862-D868.
- Database of Single Nucleotide Polymorphisms (dbSNP). Bethesda (MD): National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine. (dbSNP Build ID: 150)
- The Human Gene Mutation Database (HGMD) and its exploitation in the fields of personalized genomics and molecular evolution. Stenson, Peter D., et al. Current protocols in bioinformatics (2012): 1-13.
- Medical Genetics Information Resource (database online). Copyright: University of Washington, Seattle. 1993-2014. Available at <http://www.genetests.org> Accessed June 2, 2017.
- LabGenomics in-house variant database
- HGVS recommendations for the description of sequence variants: 2016 Update. Dunnen, Johan T., et al. Human mutation 37.6 (2016): 564-569.
- Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics (ACMG) and Genomics and the Association for Molecular Pathology, Richards, Sue, et al. Genetics in medicine (2015): 405-424.
- NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian Version 2.2017. <http://www.nccn.org>
- NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal Version 1.2017. <http://www.nccn.org>
- K.P. Lowy, et al. Annual screening strategies in BRCA1 and BRCA2 genetic mutation carriers: a comparative effectiveness analysis. Cancer 2012;2021-2030.

3 **Вспомогательная информация**  
Описание теста  
Метод теста  
Ограничение теста

**CANCER 4 CAST** 검색 결과 번호

과제기안명	수신자명	지배번호

**세부결과 detailed result**

[Pathogenic variant]

Gene	Classification	Zygoty	Variant Detected	Amino Acid Change	dbSNP
BRCA2	Pathogenic	Hetero	c.5074G>C	p.Asp1692His	rs80187739

질병 연관성이 광하게 의심되는 변이 ([homozygous [heterozygous] c.XXXXXX (p.XXXXXXXX)) 가 [BRCA2|BRCA1] 유전자에서 검출되었습니다. ([NM\_000059|NM\_007294]). 각 유전자 내에 서 검출된 변이는 ACMG 지침을 참고하여 자사의 내부 기준에 따라 분류되어 보고됩니다.

[VUS]

Gene	Classification	Zygoty	Variant Detected	Amino Acid Change	dbSNP
BRCA2	VUS	Hetero	c.29C>A	p.Thr10Lys	rs105751949

질병과의 연관성이 불명확한 X종의 VUS (BRCA2 c.XXXXXX (p.XXXXXXXX))가 검출되었습니다. 그 외에 BRCA1,2 에서 X종의 질병과 연관성이 없는 (benign) 변이가 검출되었습니다.

**결과해석 result means**

[BRCA 유전자에 의한 암 발생 위험도]

암 또는 증상	암 위험도		
	BRCA2 변이 존재시	일반인	PubMed ID
유방암	61%-77%	12%	28632866
난소암	11%-25%	1.6%	28632866
색장암	2%-7%	<1%	16141007, 23099806

**CANCER 4 CAST** 검색 결과 번호

**결과해석 result means**

**[BRCA 유전자 기능]**  
BRCA2 유전자는 세포가 너무 빠르게 성장하거나 분열되는 것을 막음으로써 종양 발생을 억제하는 단백질 을 만드는 데 관여합니다. 이 단백질은 손상된 DNA의 복구를 도와 유전체의 안정성을 유지하는데 중요한 역할을 합니다. 또한 다른 유전자의 활동을 조절하고 배아 발생에 필수적인 역할을 합니다. BRCA1 유전자 돌연변이가 발생한 단백질이 올바르게 만들어지지 않거나 혹은 이를 기능에 저하하여 손상된 DNA가 올바르게 복구되지 않게 됩니다. 이로 인해 세포에는 추가적인 유전적 변화를 일으키므로써 유방 암을 비롯한 여러 종류의 암을 유발하게 됩니다.

**[병행성 변이에 대한 암 위험도 관리지침]**

- 18세부터 정기적인 유방 자가 체크를 하도록 합니다.
- 25세 부터 시작하여 매 6개월 ~1년 마다 유방암 검진을 시행합니다.
- 유방 스크리닝 검사 <25~29세> 가족력을 고려하여 매년 유방 MRI 촬영 혹은 MRI 가 불가능한 경우 유방 X선 검사 (mammogram)
- <30~75세> 매년 유방 X선 검사 혹은 유방 MRI 촬영
- <75세 이상> 개인별 상황을 고려하여 관리
- 유방암으로 치료받지 않은 BRCA 유전자 변이가 있는 여성의 경우, 남은 유방 조직에 대하여 매년 유방 X 선 검사 혹은 유방 MRI 를 통해 지속적으로 관리합니다.
- 예방 치형술의 유방 절제술 (Mastectomy)을 고려할 수 있습니다.
- 술산술을 포함한 여성의 경우 예방 치형술의 난관 난소 절제술 (Salpingo-oophorectomy) 고려할 수 있습니다. (35~40 세)
- 예방 치형술에서의 난관 난소 절제술을 선택하지 않은 경우, 난소암 스크리닝을 위해 검사와 인공도 및 복 이도 안에 종문하는 않지만 자궁과 난소 경질(transvaginal) 초음파 검사 및 CA-125 혈액 검사 시행 을 고려할 수 있습니다.
- 위험도를 줄이기 위한 약물 사용을 고려할 수 있습니다. (tamoxifen, raloxifene, 경구용 피임약 등)
- 난소암의 경우 35세부터 유방 자가 체크, 매년 유방검사, 45세 부터 BRCA1/BRCA2 보유자에 대한 전립선 암 스크리닝 검사를 고려할 수 있습니다.
- 척장암과 색장암에 대한 구체적인 스크리닝 가이드라인은 없으나 가족력을 고려하여 개별적인 스크리 닝을 고려할 수 있습니다.
- 가족 및 친척들에게 유전성 암 가능성을 알리고, 위험도 평가방법 및 관리에 대한 안내합니다.
- 가장 가까운 유전 상담원이나 최상위 유전자 검사와 같은 추가편지를 고려할 수 있습니다.
- BRCA2 나 본 검사에 포함된 다른 유전자에서 이중대립 돌연변이(biallelic mutation)가 나타날 경우, 상 병석형 결성 질환과의 흡산 가능성이 있습니다. 이 경우 배우자의 보전자 검사를 통해 흡산과 관련된 결 병에 참고하시기 바랍니다.

## 6) Cancer4Cast™ (Тест на унаследованные злокачественные образования)

Кому следует обратить внимание на CANCER 4CAST™

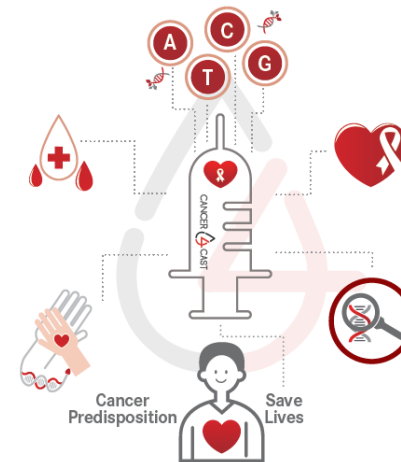


- ✓ Если есть подозрение на наследственный рак
  - В семье или родственники имеют унаследованный рак (рак молочных желез/яичников/колоректальный рак)
  - В семье или родственники имеют рак в раннем возрасте
- ✓ Если вы хотите пройти точное генетическое исследование на злокачественные образования
- ✓ Если вы хотите регулярно проверять ваше здоровье, придерживаясь рекомендованных проверок и адаптированных измерений для снижения риска развития рака

Указания к тестированию



- Образец: Забор крови в пробирку с EDTA, 3 мл
- Метод: Секвенирование следующего поколения(NGS)+ Особая раковая панель
- Время выполнения: 3 недели
- Страхование доступно в Корее (나-598-1가 / СВ00100В )



## 7) **IMS™** (тест наследственных заболеваний обмена веществ)

Очень эффективный тест, который может обнаружить наличие хромосомных отклонений, связанных с наследственным нарушением обмена веществ новорожденного/ребенка.

Тестирование IMS позволяет более точно определить 21 наследственное заболевание обмена веществ, указанных ниже.

№	Заболевание	Гены
1	Болезнь Гоше	GBA
2	Болезнь Фабри	GLA
3	Болезнь Помпе	GAA
4	Болезнь Хантера	IDS
5	Синдром Гурлера	IDUA
6	Синдром Санфилиппо тип А	SGSH
7	Синдром Санфилиппо тип В	NAGLU
8	Синдром Санфилиппо тип С	HGSNAT
9	Синдром Санфилиппо тип D	GNS
10	Синдром Моркио тип А	GALNS
11	Синдром Моркио тип В	GLB1
12	Синдром Марото-Лами	ARSB
13	Синдром Слая	GUSB
14	Заболевание Уилсона	ATP7B
15	Болезнь накопления гликогена тип I-A	G6PC
16	Болезнь накопления гликогена тип I-B	SLC37A4
17	Болезнь накопления гликогена тип III	AGL
18	Болезнь накопления гликогена тип IV	GBE1
19	Болезнь накопления гликогена тип V	PYGM
20	Болезнь накопления гликогена тип VI	PYGL
21	Болезнь накопления гликогена тип VII	PFKM

## 7) **IMS™** (тест наследственных заболеваний обмена веществ)

### ✓ Кто нуждается в этом?

: Новорожденные дети

: Дети и взрослые желающие знать об их отклонениях обмена веществ



### ✓ Преимущества

: Быстро и безопасно

: Высокая точность

: Раннее выявление и лечение

# 7) IMS™ (테스트 наследственных заболеваний обмена веществ) Отчет по образцу

## IMS Test Report

Inherited Metabolic disease Screening Test

Registration No.	20181227-99990
Receipt Date	2018-12-27
Analysis Date	2018-12-27
Report Date	2019-01-21

### Specimen information & Clinical opinion

Specimen: **Blood**

Specimen collection date : **2018-12-27**

Clinical opinion: **임상소견**

Family history: **가족력**

### Organization & Patient information

Organization: **본사 Test**

Patient: **진료과 / 진료과**

Chart No.: **담당의**

DOB: **12345**

Age/Gender: **IMS**

Department: **2010-05-04**

Doctor: **8 / M**

Address: **성남시 분당구 삼평동 694-1번지  
 코리아바이오파크 B-6**

### Quality Control

Specimen quality	Sequencing quality	Analysis quality
Pass	Pass	Pass

### Test Result

**Pathogenic mutations associated with Glycogen storage disease Ib was detected.**

#### [Comment]

A pathogenic mutation known to be associated with Glycogen storage disease Ib was detected in the SLC37A4 gene.

Genetic counseling and confirmation tests are required for accurate diagnosis.

And a mutation known to be associated with Pompe's disease and Glycogen storage disease VII were detected in the GAA and PFKM gene.

Pompe's disease and Glycogen storage disease VII is an autosomal recessive disorder. A carrier of the recessive disorder usually have no disease-related symptoms (asymptomatic) or may appear very mild even when present. However, in the future, if the client meets a spouse with the same mutation and gives birth, there is a 25% chance of having a baby with the disease. Therefore, we recommend a genetic test for a spouse or a baby in the future. This is a screening test for genetic metabolic disorders. Genetic counseling and confirmation tests are required for accurate diagnosis.

## IMS Test Report

Inherited Metabolic disease Screening Test

Registration No. 20181227-99990

Organization	Patient	Chart No.
본사 Test	IMS	12345

Disease Type	Disease	Gene	Result	Declaration
Lysosomal storage disorders	Gaucher's disease	GBA	Not detected	Normal
	Fabry's disease	GLA	Not detected	Normal
	Pompe's disease	GAA	Not detected	Normal
	Hurler syndrome	IDUA	Not detected	Normal
	Hunter's syndrome	IDS	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome A	SGSH	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome B	NAGLU	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome C	HGSNAT	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome D	GNS	Not detected	Normal
	Morquio syndrome A	GALNS	Not detected	Normal
	Morquio syndrome B	GLB1	Not detected	Normal
	Maroteaux-Lamy syndrome	ARSB	Not detected	Normal
	Sly syndrome	GUSB	Not detected	Normal
Copper metabolic disorder	Wilson's disease	ATP7B	Not detected	Normal
Glycogen Storage Diseases	Glycogen storage disease Ia	G6PC	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease Ib	SLC37A4	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease III	AGL	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease IV	GBE1	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease V	PYGM	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease VI	PYGL	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease VII	PFKM	Not detected	Normal

2/3

LabGenomics Co.,Ltd.

Genetic Testing Laboratory: No. 23  
 Genetic Research Laboratory: No. 7

Medical Doctor : M.D., Ph.D.

Analysis officer : HJ Hu PH.D.

Laboratory officer : MJ Oh PH.D.

1/3

LabGenomics Co.,Ltd.

Genetic Testing Laboratory: No. 23  
 Genetic Research Laboratory: No. 7

Medical Doctor : M.D., Ph.D.

Analysis officer : HJ Hu PH.D.

Laboratory officer : MJ Oh PH.D.

### 3. ПЦР решения

# 01 LabGscan™ FRAXA ПЦР набор

## Предназначение использования

**The LabGscan™ FRAXA ПЦР набор** представляет собой диагностический тест in vitro, основанный на технологии ПЦР, для амплификации и обнаружения повторов CGG в 5'-нетранслируемой области (5'-UTR) гена FMR1 (Fragile X mental retardation 1). Набор помогает диагностировать синдром ломкой X-хромосомы и другие отклонения связанные с синдромом ломкой X-хромосомы, такие как первичная недостаточность яичников(FXPOI), ассоциированная с ломкой X-хромосомой и синдром тремора/атаксии(FXTAS), ассоциированный с ломкой X-хромосомой, и идентифицировать носителей для синдрома ломкой X- хромосомы.

## Объяснение

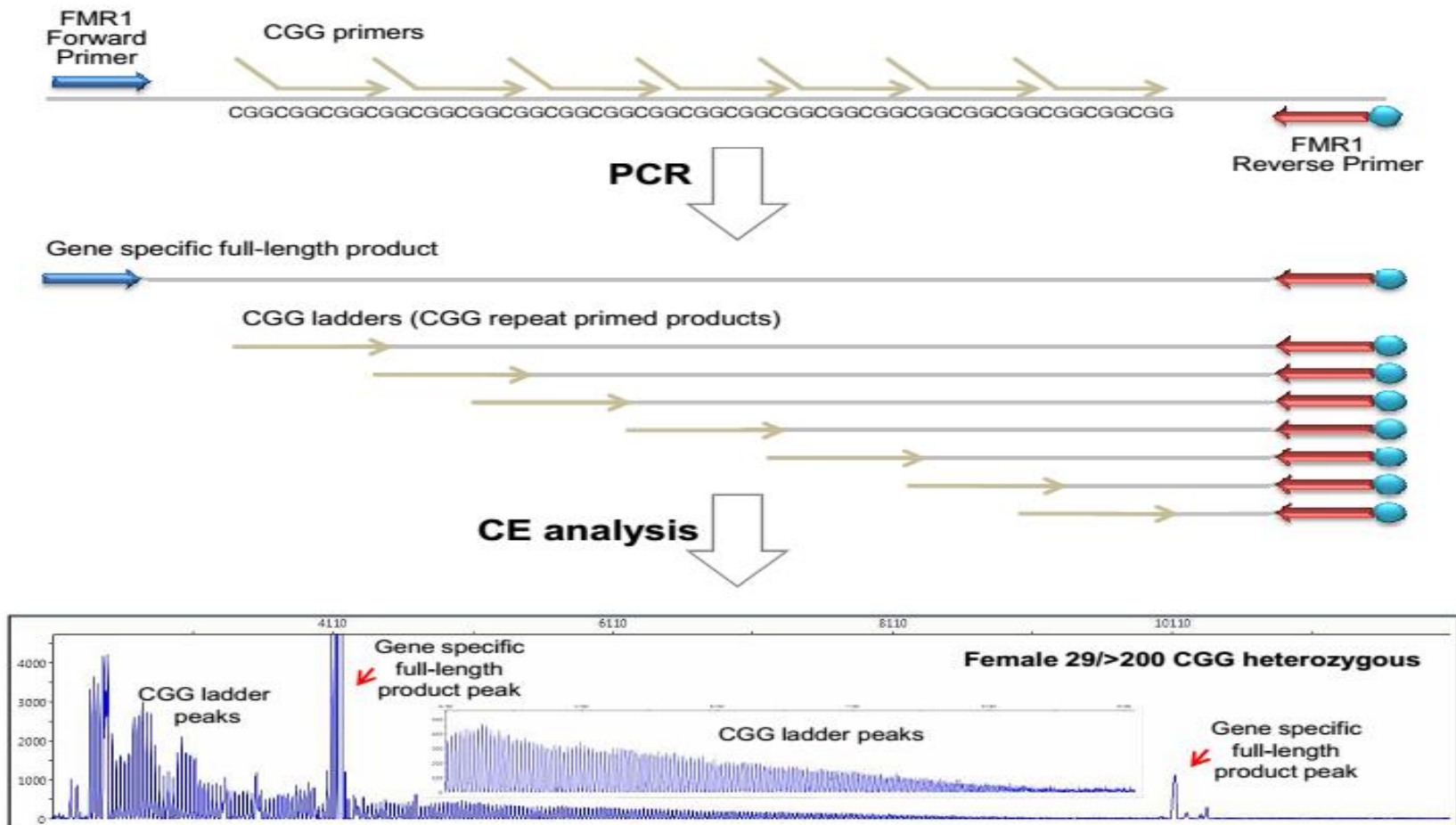
Синдром хрупкой X-хромосомы является наиболее распространенной наследственной причиной умственной отсталости с предполагаемой распространенностью от 1 к 4000-6000 мужчин.

- Главным образом вызвано большим ростом («полная мутация») в повторном тракте CGG в гене 5-UTR, расположенном в X-хромосоме.
- Мужчины с обильным ростом мутации имеют симптомы ломкой X-хромосомы.
- Женщины с обильным ростом мутации могут иметь или не иметь симптом или могут быть слегка затронуты.

## 02 LabGscan™ FRAXA ПЦР набор

### Принцип

Основывается на тройном повторном праймировании ПЦР (TP-PCR)





## 03 ПЦР решения

### Обзор процедуры

Выход на развивающиеся рынки с конкурентоспособной ценой и удобным интерфейсом



## 04 ПЦР решения

### Хранение и обращение

- Необходимо хранить реагенты в морозильной камере без образования инея в темноте при температуре от -15 до -25 °C.
- Реагенты сохраняют рабочие характеристики в течение срока годности, указанного на этикетке, при хранении в указанных условиях.
- Избегайте повторного оттаивания и заморзания. Если вы собираетесь заморозить-разморозить реагенты более 3-х раз, рассмотрите возможность аликвотирования реагентов, чтобы минимизировать количество циклов замораживания-оттаивания.
- Дайте реагентам (кроме полимеразной смеси) разморозиться при комнатной температуре перед анализом.
- Быстро перемешайте все реагенты после размораживания и покрутите в разные стороны все реагенты, чтобы собрать жидкость со дна флаконов.
- Выполните подготовку анализа при комнатной температуре (приблизительный диапазон 18-25 °C).
- Поместите смесь праймера FMR1, смесь полимеразы и ROX 1000-размера на лед во время рабочих этапов.

# 05 ПЦР решение

## ПЦР наборы

**Выход на развивающиеся рынки с конкурентоспособной ценой и удобным интерфейсом**

- Инфекционные заболевания

Передача инфекций половым путем	- LabGun HPV
Заражение москитами	- LabGun Dengue - LabGun rtZika

- Человеческие генетические заболевания

Ломкая X-хромосома	- LabGscan FRAXA
--------------------	------------------



## 4. Профессиональные клинические лаборатории медицинской диагностики

# 01 Клиническая лаборатория медицинской диагностики в LabGenomics



## Автоматическое оборудование и информационные системы

- Автоматическое оборудование для выполнения измерений в кратчайшие сроки
- Быстрый и правильный отчет у вас на руках
- Удобная и эффективная LIS и синхронизированная система



## Профессиональный исследовательский персонал

- Создан профессорами диагностики медицинскими центрами Asan и Samsung
- Исследовательская и технологическая команда собрана из персонала Госпиталя Сеульского Национального Университета и KAIST



## Усиленное финансирование в исследования и развитие

- Развитие новых диагностических методов
- Развитие и производство новых продуктов

## 02 R&D Профессионалы(Ph.D)/R&D Профессионалы(MD)

Имя	Ученая степень	Дисциплина	Школа	Профессиональный опыт	Область исследований
DY Cho	Ph. D	Molecular Biology	KAIST	KRIBB	MDx, NGS
IK Shin	Ph. D	Molecular Biology	KAIST	KAIST Natural Science Institute Daewoong Pharma., ISUabgis	MDx, DNA Chip
MJ Oh	Ph. D	Biological Science	Seoul Nat'l Univ.	Seoul Nat'l Univ. Research Institute Nat'l Institute of agriculture	NGS R&D
HJ Hu	Ph. D	Computer Science	Georgia State Univ.	LG Research Park Integrated Research Center for Genome Polymorphism	Bio-informatics R&D
SJ Noh	Ph. D	Molecular Biology	KAIST	KRIBB NIH/NIDDK, Insilicogen	Bio-informatics R&D
DH Jang	Ph. D	Molecular Biology	Korea Univ.	Korea Centers for Disease Control & Prevention	MDx, PCR Kit
SH Lee	Ph. D	Bio informatics	UST	KRIBB	Bio-informatics R&D

Имя	Ученая степень	Профессиональный опыт
DH Seo	MD	Seoul Nat'l University College of Medicine
SE Cho	MD	Ehwa University College of Medicine
HL Koo	MD	Yonsei Univeristy College of Medicine
SM Park	MD	Soon Chun Hyang University
HM Shin	MD	Chungbuk National University Hospital
SY Kim	MD	Kyung Hee University College of Medicine

# 03 Аккредитованная лаборатория

### Получение точности оценки уровня A

**질병관리본부**  
**질병관리본부장**  
**재단 한국유전자검사평가원**  
**법인 한국유전자검사평가원**  
**Korean Institute of Genetic Testing Evaluation**

### Сертифицирована Корейской Ассоциацией Гарантии Качества клинических лабораторий, Корейским Объединением Лабораторной Медицины и Корейским Обществом Патологов

**대한병리학회**  
**대한병리학회**  
**대한병리학회**  
**대한병리학회**  
**대한병리학회**

### Первое одобрение тестирования обширного рака/рак крови/редких заболеваний на основе NGS в Корее

요상기관명 (요양기관)	세부 질환명	출신 회원수
항진노믹스진단검사의학회회원 (41355709)	1) Cancer Predisposition, level I 2) Rare Disease, Retinitis Pigmentosa V2. 3) Rare Disease, Congenital Hearing Loss V2. 4) Rare Disease, Skeletal Dysplasia 5) Rare Disease, PolycysticKidney Disease V2. 6) SolidTumor, Level I 7) SolidTumor, Level I 8) CancerScan V2. 9) BrainTumor Scan 10) HemaScan	10

### Участие в программах по контролю качества междунаоудно аккредитованных лабораторий (CAP, ISO 13485, CE Certificate)

**The University of Illinois**  
**CERTIFICATE of P**  
**COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS**  
**The International ILA DNA Exon**

## 5. Эталонная цена на услуги



# 1) Персональные геномные услуги

## Цена услуг

Цена за тест		
Товар	Цена	Cat #
MomGuard Standard	160	13990
MomGuard Lite	150	13998
MomGuard Premium Single	210	13996
MomGuard Premium Twin	230	13997
BRCA1/2	350	13399
GenoPAC CD	175.5	13899/13898
GenoPAC Lite	50	13487
IMS	80	
BRCA1/2	310	13399
EnfantGuard	250	13974
Cancer4cast	420	13895

## Другие цены

	Продукт	Цена за товар
1	Набор для сбора щечного мазка	5.5
2	Безопасная упаковка	6.0
3	Набор для сбора и безопасная упаковка	11.0 (со скидкой)

## 2) PCR наборы (Диагностические наборы)

Цена на набор						
Продукт медицинской диагностики		Кат.№ / Единица		Цена	USD	
		50rxn	100rxn	за тест	50rxn	100rxn
LabGun TM	Dengue	DG9001A	DG9001B	7	300	600
	HPV Real-time	HP9008A	HP9008B	7	450	900
	ZIKA Real-time	ZK9010A	ZK9010B	10	450	900
LabGScan TM	Avellino	AV9201A	AV9201B	10	450	900
	FRAXA	FX9202A	FX9202B	15	600	1200

\*\*ОЕМ возможен для наших потребителей (Те кто желает представлять бренд сами)

**Спасибо за внимание!**

**Contact**

LabGenomics Co., Ltd

Philip Kim

Email: [kyh@labgenomics.com](mailto:kyh@labgenomics.com)

Phone: +82-31-628-0726

Website: <http://www.labgenomics.co.kr/eng>

Location: 4F PDC Building ( Bldg C ). Pangyoro 242, Bundang, Seongnam, 13487 South Korea