

ОнкоРизик Complete, NGS

Розширена панель для спадкових форм раку #

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

Досліджувані гени:

APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GREM1, HOXB13, KIT, MEN1, MTF, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RNF139, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, XRCC2

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Мутацій не виявлено

Додаткова інформація:

В досліджуваних генах не виявлено жодного патогенного або ймовірно патогенного варіанта, асоційованого з підвищеним рівнем ризику виникнення раку.

Результат цього дослідження не виключає ймовірності розвитку раку. Спадкові мутації в генах викликають деякі види раку, однак більшість випадків раку не є спадково-обумовленими та не можуть бути пояснені однією причиною.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
Набір: Ultramarine hereditary panel (custom panel)
Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

ОнкоРизик Complete, NGS

Розширена панель для спадкових форм раку #

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

Досліджувані гени:

APC, ATM, AXIN2, VAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GREM1, HOXB13, KIT, MEN1, MITF, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RNF139, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, XRCC2

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Виявлено патогенний варіант в гені MLH1

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних	
MLH1	c.122A>G (p.Asp41Gly)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)	
	Альтернативна назва:			-
	Транскрипт:			NM_000249.4
	Зиготність:			Гетерозиготна

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює аспарагінову кислоту, яка є кислотою та полярною, на гліцин, який є нейтральним та неполярним, у кодоні 41 білка MLH1 (p.Asp41Gly). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Ця місенс-зміна спостерігалася в осіб із синдромом Лінча (PMID: 15300854, 15365996, 15849733, 20233461, 28874130, 29360550). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 89684). Розширене моделювання білкової послідовності та біофізичних властивостей (таких як структурна, функціональна та просторова інформація, збереження амінокислот, фізико-хімічні варіації, рухливість залишків і термодинамічна стабільність), виконане в Invitae, вказує на те, що цей місенс-варіант, як очікується, порушить функцію білка MLH1. Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію MLH1 (PMID: 15475387, 23403630). Цей варіант руйнує залишок амінокислоти p.Asp41 в MLH1. Інші варіанти, які руйнують цей залишок, були визначені як патогенні (PMID: 12624141, 19419416, 25060679, 25477341). Це свідчить про те, що цей залишок є клінічно значущим і що варіанти, які порушують цей залишок, ймовірно, спричиняють захворювання. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
Набір: Ultramarine hereditary panel (custom panel)
Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Виконавці:

Лікар-
патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

Шановний лікарю!

Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Шановний клієнте!

Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р.