

ОнкоРизик Lynch, NGS

Діагностика синдрому Лінча

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

Досліджувані гени:

MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Мутацій не виявлено

Додаткова інформація:

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

Результат цього дослідження не виключає ймовірність 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.

Мутації в досліджених генах призводять до певних випадків спадкових пухлин, однак мутації в інших генах також можуть підвищувати ризик розвитку раку. Особливо, при наявності особистого, або сімейного онкологічного анамнезу Ви можете розглянути варіант додаткового генетичного дослідження, що вивчає більшу кількість генів асоційованих зі спадковими формами раку. Ваш лікар може допомогти Вам визначити, чи є необхідним для вас додаткове дослідження.

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 Lynch, NGS

Діагностика синдрому Лінча

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

Досліджувані гени:

MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Виявлено патогенний варіант в гені MLH1

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
MLH1	c.2042C>T (p.Ala681Val)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000249.4		
	Зиготність: Гетерозиготна		

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює аланін на валін у кодоні 681 білка MLH1 (p.Ala681Val). Інші варіанти заміни цього залишку були класифіковані як патогенні (PMID: 18033691, 8880570, 10037723, 12810663). Це свідчить про те, що цей залишок є клінічно значущим і що варіанти, які порушують цей залишок, ймовірно, спричиняють захворювання. 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. Цей варіант спостерігався в осіб із підозрою на синдром Лінча (PMID: 21615986, 24710284, Invitae). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 90011). Цей варіант відсутній у базах даних населення (ExAC немає частоти). 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: