

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	20.11.2023
Коментарі:			

OncoRisk Melanoma - Панель спадкових форм меланому, NGS

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.

***Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)

***Набір:** CleanPlex® Comprehensive Hereditary Cancer Panel (Paragon Genomics, США)

***Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

***Досліджувані гени:**

VAR1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, RB1, TP53

***Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 11.12.2023

Шановний клієнте! Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю! Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «МІЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитований сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.03.2020

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	20.11.2023
Коментарі:			

OncoRisk Melanoma - Панель спадкових форм меланоми, NGS

Виявлено патогенний варіант в гені VAP1

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Gln684*) у гені VAP1. Хоча не очікується, що це призведе до безглузкого опосередкованого розпаду, очікується, що це призведе до руйнування останніх 46 амінокислот білка VAP1. Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з мезотеліомою, раком шкіри та увеальною меланою (PMID: 21874000, 24243779). Також спостерігалось відокремлення від хвороби у споріднених осіб. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 30302). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу варіантів на структуру та функцію білка, недоступні або не були оцінені для цього варіанту. Експериментальні дослідження показали, що цей передчасний трансляційний стоп-сигнал впливає на функцію VAP1 (PMID: 18757409). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
VAP1	c.2050C>T (p.Gln684Ter)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_004656.4		
	Зиготність: Гетерозиготна		

***Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)

***Набір:** CleanPlex® Comprehensive Hereditary Cancer Panel (Paragon Genomics, США)

***Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

***Досліджувані гени:**

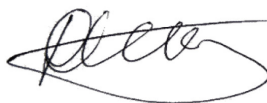
VAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, RB1, TP53

***Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 11.12.2023