

## ОнкоРизик Melanoma, NGS

### Панель спадкових форм меланоми #

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

### Досліджувані гени:

BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, RB1, TP53

## 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:

**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.  
 ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001  
 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р.

## ОнкоРизик Melanoma, NGS

### Панель спадкових форм меланоми #

<b>Пацієнт:</b>	тест тест тест		
<b>Дата народж.:</b>	00.00.00	Лаб. № замовлення:	0
<b>Стать:</b>		Дата замовлення:	00.00.0000
<b>Коментарі:</b>			

### Досліджувані гени:

ВAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, RB1, TP53

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

### Виявлено патогенний варіант в гені ВАР1

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних	
ВАР1	c.2050C>T (p.Gln684Ter)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)	
	Альтернативна назва:			-
	Транскрипт:			NM_004656.4
	Зиготність:			Гетерозиготна

### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Gln684\*) у гені ВАР1. Хоча не очікується, що це призведе до нонсенс-опосередкованого розпаду, очікується, що це призведе до руйнування останніх 46 амінокислот білка ВАР1. 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 ВАР1 (PMID: 18757409). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

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

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

### Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання: