

## 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 Renis - Панель спадкового раку нирки (25 генів) #

## 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:

BRCA1, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

**\*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 «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний 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 Renis - Панель спадкового раку нирки (25 генів) #

## Виявлено патогенний варіант в гені VHL

#### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює триптофан на серин у кодоні 117 білка VHL (p.Trp117Ser). Залишок триптофану в даній позиції є висококонсервованим, і між триптофаном і серином існує велика фізико-хімічна різниця. Цей варіант відсутній у базах даних населення (ExAC немає частоти) та у базі даних ClinVar. Цей варіант призводить до заміни висококонсервативного амінокислотного залишку p.Trp117 в гені VHL. Інші варіанти, які замінюють цей залишок на інші амінокислоти (Arg, Leu, Gly, Cys), спостерігалися в осіб із захворюваннями, пов'язаними з VHL (PMID: 18685280, 24581539, 28388566, 30477447) та класифікуються ClinVar та іншими базами даних як патогенні (Var ID: 167827, 862346, 2087924), що свідчить про те, що даний амінокислотний залишок є клінічно значущим. З цих причин, та враховуючи клінічну підозру на синдром VHL, даний варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
VHL	c.350G>C (p.Trp117Ser)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000551.4		
	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:**

BAP1, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

**\*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