

## 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 Sarcoma - Панель спадкових сарком (27 генів, 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:**

APC, BLM, CDKN1C, DICER1, EPCAM, FH, HRAS, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PDGFRA, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, RB1, RECQL4, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SUFU, TP53, WRN

**\*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

## 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 Sarcoma - Панель спадкових сарком (27 генів, NGS) #

## Виявлено патогенний варіант в гені TP53

#### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg209Lysfs\*6) у гені TP53. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції TP53 є патогенними (PMID: 20522432). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з ембріональною рабдоміосаркомою та мієлодиспластичним синдромом, пов'язаним з терапією (PMID: 8639798). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 372539). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу змін послідовності на сплайсинг РНК, припускають, що цей варіант може порушити консенсусний сайт сплайсингу. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
TP53	c.626_627del (p.Arg209fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000546.6		
	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:**

APC, BLM, CDKN1C, DICER1, EPCAM, FH, HRAS, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PDGFRA, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, RB1, RECQL4, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SUFU, TP53, WRN

**\*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