

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 Thyroid - Панель спадкового раку щитоподібної залози (8 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, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, 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

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 Thyroid - Панель спадкового раку щитоподібної залози (8 генів, NGS)

Виявлено патогенний варіант в гені RET

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg180*) у гені RET. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції при RET є патогенними (PMID: 22174939, 22648184). Цей варіант відсутній у базах даних населення (ExAC немає частоти). Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб із хворобою Гіршпрунга (PMID: 8114939). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 13925). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
RET	c.538C>T (p.Arg180Ter)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_020975.6		
	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, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, 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