

## 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 Neuroblastoma - Діагностика сімейної нейробластоми (2 гени, 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: ALK, PHOX2B

\*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 Neuroblastoma - Діагностика сімейної нейробластоми (2 гени, NGS) #

## Виявлено патогенний варіант в гені ALK

#### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює аргінін глутаміном у кодоні 1275 білка ALK (p.Arg1275Gln). Залишок аргініну є висококонсервованим, і існує невелика фізико-хімічна різниця між аргініном і глутаміном. Цей варіант відсутній у базах даних населення (ExAC немає частоти). Цю місенс-зміну спостерігали в осіб з нейробластою (PMID: 18724359, 18923523, 18923525, 29489754, 30350464). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 18083). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу місенс-змін на структуру та функцію білка (SIFT, PolyPhen-2, Align-GVGD), припускають, що цей варіант, ймовірно, буде руйнівним. Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію ALK (PMID: 18923523, 18923525). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
ALK	<b>c.3824G&gt;A (p.Arg1275Gln)</b>	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_004304.5		
	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:**

ALK, PHOX2B

**\*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