

## 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 RET - Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 2 (1 ген, 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 більшості 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:**

RET

\*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 RET - Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 2 (1 ген, 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:**

RET

**\*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