

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

### OncoRisk+Target BRCA Complete - Лабораторні дослідження на спадкові та соматичні мутації в генах BRCA1, BRCA2, PALB2 та CHEK2 #

## Мутацій не виявлено

### Дослідження спадкових мутацій

Спадкових мутацій в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2 не виявлено.

**\*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)

**\*Набір:** CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)

**\*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

**\*Досліджувані гени:**

BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2.

**\*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

### Дослідження соматичних та спадкових мутацій

**Номер блоку:** XXXXX

**Кількість пухлинних клітин:** >1000

**Відсоток пухлинних клітин:** ~80%

В досліджуваних генах BRCA1, BRCA2 не виявлено жодного патогенного або ймовірно патогенного генетичного варіанта.

**\*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)

**\*Набір:** CleanPlex® BRCA1 & BRCA2 Panel v3 (Paragon Genomics, США)

**\*Чутливість:** 1% мутантних алелів

**\*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

**\*Досліджувані гени:**

BRCA1, BRCA2

**\*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

**Виконавці:**

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 07.12.2023

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

### OncoRisk+Target BRCA Complete - Лабораторні дослідження на спадкові та соматичні мутації в генах BRCA1, BRCA2, PALB2 та CHEK2 #

## Виявлено соматичний патогенний варіант в гені BRCA2

### Дослідження спадкових мутацій

Спадкових мутацій в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2 не виявлено.

- \*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір:** CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)
- \*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
- \*Досліджувані гени:** BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2.
- \*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

### Дослідження соматичних та спадкових мутацій

- Номер блоку:** XXXXX
- Кількість пухлинних клітин:** >1000
- Відсоток пухлинних клітин:** ~80%

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
BRCA2	c.6952C>T (p.Arg2318Ter)	48%	Втрата функції (патогенний)	Так	1	інгібітори PARP	чутл.

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg2318\*) у гені BRCA2. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA2 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної зупинки трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози та/або яєчників (PMID: 19016756, 22217648, 25802882, 25863477, 26187060). Цей варіант також відомий як 7180C>T. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 38076). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Оскільки даний варіант BRCA2 виявлено в пухлині і не виявлено в крові, він є соматичним (що присутній тільки в пухлині), а не гермінальним (спадковим). Таким чином, у пацієнта не підвищений ризик розвитку інших онкологічних захворювань, і тестування родичів є недоцільним.

**\*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)  
**\*Набір:** CleanPlex® BRCA1 & BRCA2 Panel v3 (Paragon Genomics, США)  
**\*Чутливість:** 1% мутантних алелів  
**\*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)  
**\*Досліджувані гени:**  
BRCA1, BRCA2

**\*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

**Виконавці:**

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 07.12.2023

**Шановний лікарю!**

Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

**Шановний клієнте!**

Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Лицензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «ДІЛА» - сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 01.4792 від 27.05.2020

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	27.11.2023
Коментарі:			

### OncoRisk+Target BRCA Complete - Лабораторні дослідження на спадкові та соматичні мутації в генах BRCA1, BRCA2, PALB2 та CHEK2 #

## Виявлено гермінальний патогенний варіант в гені BRCA1

### Дослідження спадкових мутацій

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Gln1756Profs\*74) у гені BRCA1. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA1 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант присутній у популяційних базах даних (rs397507247, gnomAD 0,2%) і має більшу кількість алелів, ніж очікувалося для патогенного варіанту. Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози та яєчників. Про це зазвичай повідомляють у осіб ашкеназького єврейського походження (PMID: 9042909, 22185575, 22430266). Цей варіант також відомий як 5382insC і 5385insC. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 17677). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.ї трансляції спостерігався в осіб із спадковим раком молочної залози (PMID: 22762150). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 51322). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген BRCA1 асоціюється з синдромом аутосомно-домінантного спадкового раку молочної залози та яєчників (HBOC) (UID MedGen: 151793). Крім того, ген BRCA1 має попередні докази, що підтверджують кореляцію з аутосомно-рецесивною анемією Фанконі (UID MedGen: 1632414). Цей результат узгоджується зі схильністю або діагнозом синдрому HBOC. HBOC через клінічно значущу зміну в гені BRCA1 характеризується підвищеним ризиком раку молочної залози (як у жінок, так і у чоловіків), раку яєчників, раку передміхурової залози, раку підшлункової залози та, можливо, меланоми порівняно з особами в загальній популяції. Ризик раку молочної залози протягом життя для жінок з патогенним варіантом BRCA1 становить 53-78% (PMID: 32676552, 33471974), а ймовірність повторного розвитку раку молочної залози в іншій молочній залозі (контралатеральний рак молочної залози) протягом 10 років після першого діагнозу становить оцінюється в 20-42% (PMID: 26700119). Ризик розвитку раку яєчників або фаллопієвих труб протягом життя становить 44-65% (PMID: 32676552). Чоловіки з HBOC через зміну гена BRCA1 мають 1-2% ризик розвитку раку грудної залози протягом життя (PMID: 18042939) і підвищений ризик раку передміхурової залози, хоча конкретні ризики протягом життя не ясні (PMID: 30900310). І чоловіки, і жінки з позитивним варіантом BRCA1 мають 3-4% ризик раку підшлункової залози протягом життя (PMID: 29922827, 27306910). Біологічні родичі можуть бути в групі ризику щодо синдрому HBOC і повинні розглянути можливість проведення тестування, якщо це клінічно доцільно.

**Шановний лікарю!** Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань. Будь ласка, до лікаря. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

**Шановний клієнте!** Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗ № 014792 від 27.03.2020

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
BRCA1	<b>c.5266dup (p.Gln1756fs)</b>	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	<b>Альтернативна назва:</b> 5382insC,		
	<b>Транскрипт:</b> NM_007294.4		
	<b>Зиготність:</b> Гетерозиготна		

- \*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір:** CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)
- \*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
- \*Досліджувані гени:** BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2.
- \*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

## Дослідження соматичних та спадкових мутацій

- Номер блоку:** XXXXX
- Кількість пухлинних клітин:** >1000
- Відсоток пухлинних клітин:** ~80%

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./Резист.
BRCA1	c.5266dup (p.Gln1756fs)	48%	Втрата функції (патогенний)	Так	1	інгібітори PARP	чутл.

В пухлині виявлено такий самий патогенний варіант в гені BRCA1, який було виявлено в крові, що вказує на гермінальну (спадкову) природу даного варіанта.

- \*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір:** CleanPlex® BRCA1 & BRCA2 Panel v3 (Paragon Genomics, США)
- \*Чутливість:** 1% мутантних алелів
- \*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
- \*Досліджувані гени:** BRCA1, BRCA2
- \*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

**Виконавці:**

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 07.12.2023