РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	**тест тест тест**	Лаб. № замовлення	**000000000**
Дата народж.	21.03.2004	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	
Коментарі:			

ОнкоРизик Complete – Розширена панель для спадкових форм раку, NGS #

Мутацій не виявлено

Додаткова інформація:

В досліджуваних генах не виявлено жодного патогенного або ймовірно патогенного 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: *Ultramarine hereditary panel (custom panel)*
Обладнання: *The GeneStudioTM S5 Prime System (Thermo Scientific, США)*
Досліджувані гени:
APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GREM1, HOXB13, KIT, MEN1, MITF, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RNF139, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, XRCC2

**Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна*

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

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

символом # позначаються дослідження, що знаходяться в процесі отримання акредитації ДСТУ EN ISO 15189:2022

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	**тест тест тест**	Лаб. № замовлення	**000000000**
Дата народж.	21.03.2004	Код замовлення:	-
Стать:	Чоловіча	Дата замовлення:	
Коментарі:			

ОнкоРизик Complete – Розширена панель для спадкових форм раку, NGS #

Виявлено патогенний варіант в гені MLH1

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює аспарагінову кислоту, яка є кислою та полярною, на гліцин, який є нейтральним та неполярним, у кодоні 41 білка MLH1 (p.Asp41Gly). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Ця місенс-зміна спостерігалася в осіб із синдромом Лінча (PMID: 15300854, 15365996, 15849733, 20233461, 28874130, 29360550). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 89684). Розширене моделювання білкової послідовності та біофізичних властивостей (таких як структурна, функціональна та просторова інформація, збереження амінокислот, фізико-хімічні варіації, рухливість залишків і термодинамічна стабільність), виконане в Invitae, вказує на те, що цей місенс-варіант, як очікується, порушить функцію білка MLH1. Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію MLH1 (PMID: 15475387, 23403630). Цей варіант руйнує залишок амінокислоти p.Asp41 в MLH1. Інші варіанти, які руйнують цей залишок, були визначені як патогенні (PMID: 12624141, 19419416, 25060679, 25477341). Це свідчить про те, що цей залишок є клінічно значущим і що варіанти, які порушують цей залишок, ймовірно, спричиняють захворювання. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація		Класифікація	Бази даних
MLH1	**c.122A>G (p.Asp41Gly)**		Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва:	-		
	Транскрипт:	NM_000249.4		
	Зиготність:	Гетерозиготна		

***Метод:** *Next Generation Sequencing (NGS)*
***Набір:** *Ultramarine hereditary panel (custom panel)*
***Обладнання:** *The GeneStudioTM S5 Prime System (Thermo Scientific, США)*
Досліджувані гени:
APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GREM1, HOXB13, KIT, MEN1, MITF, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RNF139, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, XRCC2

**Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна*

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

символом # позначаються дослідження, що знаходяться в процесі отримання акредитації ДСТУ EN ISO 15189:2022