

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 Colorectal - Спадкова панель для колоректального раку, 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:**

ATM, BLM, CEBPA, EPCAM, GATA2, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PMS2, RUNX1, TERC, TERT, 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 Colorectal - Спадкова панель для колоректального 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:** CleanPlex® Comprehensive Hereditary Cancer Panel (Paragon Genomics, США)

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

***Досліджувані гени:**

ATM, BLM, CEBPA, EPCAM, GATA2, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PMS2, RUNX1, TERC, TERT, 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