

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 BRCA Plus - Панель спадкового Раку Молочної Залози та Раку Яєчників, 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.

Мутації в досліджених генах призводять до певних випадків спадкових пухлин, однак мутації в інших генах також можуть підвищувати ризик розвитку раку. Особливо, при наявності особистого, або сімейного онкологічного анамнезу Ви можете розглянути варіант додаткового генетичного дослідження, що вивчає більшу кількість генів асоційованих зі спадковими формами раку. Ваш лікар може допомогти Вам визначити, чи є необхідним для вас додаткове дослідження.

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

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

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

***Досліджувані гени:**

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, 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 BRCA Plus - Панель спадкового Раку Молочної Залози та Раку Яєчників, NGS

Виявлено патогенний варіант в гені BRCA1

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Thr278Asnfs*9) у гені BRCA1. Очікується, що це призведе до відсутності або порушення білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA1 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 (PMID: 23096355). Цей варіант також відомий як c.951_952insA. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 266585). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген BRCA1 асоціюється з синдромом аутосомно-домінантного спадкового раку молочної залози та яєчників (НВОС) (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 НВОС. НВОС 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 фаллопійових труб протягом життя становить 44-65% (PMID: 32676552). Чоловіки з НВОС 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 НВОС і повинні розглянути можливість проведення тестування, якщо це клінічно доцільно.

| Ген | Мутація | Класифікація | Бази даних |
|-------|--|--------------------|----------------|
| BRCA1 | c.832dup (p.Thr278fs) Альтернативна назва: 951dupA Транскрипт: NM_007294.4 Зиготність: Гетерозиготна | Патогенний варіант | ClinVar (NCBI) |

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

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

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

*Досліджувані гени:

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, 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

символом # позначаються дослідження, що знаходяться в процесі отримання акредитації ДСТУ EN ISO 15189:2015

Пацієнт: Тест Тест Тест

№ зам.: 111111111

с.1 з 1