

ОнкоРизик BRCA Plus, NGS

Панель спадкового раку молочної залози, раку яєчників, підшлункової та передміхурової залози #

Пацієнт:

Дата народж. 21.05.1987 Лаб. № замовлення
Стать: Жіноча Дата замовлення:
Коментарі: *Інвазивна карцинома неспецифічного типу G2, HER-2 позитивний +++*

Досліджувані гени:

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Виявлено патогенний варіант в гені ATM

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
ATM	c.5188C>T (p.Arg1730Ter)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000051.4		
	Зиготність: Гетерозиготна		
	Може виявлятися методом ПЛР: Ні		

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg1730*) у гені ATM. Очікується, що це призведе до відсутності або порушення утворення білкового продукту. Варіанти ATM з втратою функції відомі як патогенні (PMID: 23807571, 25614872). Цей варіант присутній у популяційних базах даних (rs764389018, gnomAD 0,002%). Цей передчасний сигнал зупинки трансляції спостерігався у особи (осіб) з атаксією-телеангіектазією (PMID: 10425038, 12815592, 21792198, 22213089). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіації: 189054). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
Набір: Ultramarine hereditary panel (custom panel)
Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Ризики розвитку онкологічних захворювань:

Ризик до 80 років	Загальна популяція	Жінки з мутацією ATM
Рак молочної залози	10%	21-24%
Рак яєчників	1%	2-3%
Рак підшлункової залози	<1%	5-10%

Ризик до 80 років	Загальна популяція	Чоловіки з мутацією ATM
Рак передміхурової залози	12%	Підвищений
Рак підшлункової залози	1,10%	5-10%

Ризики наявності мутації у родичів:

Родичі 1-го ступеня спорідненості (батьки, рідні брати та сестри, діти) – 50%

Родичі 2-го ступеня спорідненості (тітки, дядьки, двоюрідні брати та сестри, племінники) – 25%

Рекомендації NCCN для носіїв мутацій ATM:

Рак молочної залози (для жінок)

Скринінг:

- У віці від 30 до 40 років: щорічне МРТ молочних залоз із контрастуванням.
- У віці від 40 до 75 років: щорічна мамографія.
- Після 75 років: план обстеження визначається індивідуально.

Ризик-знижуючі операції:

- Ризик РМЗ вважається недостатньо високим для рекомендації ризик-знижуючої двосторонньої мастектомії, однак така опція може бути розглянута індивідуально, залежно від сімейного анамнеза пацієнта.

Рак яєчників

Скринінг:

Ризик-знижуючі операції:

- Ризик розвитку раку яєчника вважається недостатньо високим для рекомендації проведення профілактичної сальпінго-оофоректомії (видалення яєчників і маткових труб)

Рак підшлункової залози

- Починаючи з 50 років - щорічне проведення магнітно-резонансної холангіопанкреатографії та/або ендоскопічного УЗД підшлункової залози

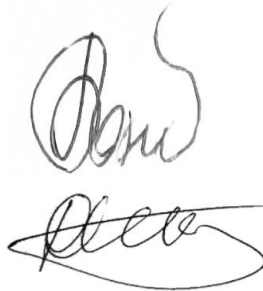
Рак передміхурової залози

- Починаючи з 40 років: розглянути можливість щорічного визначення рівня PSA в крові.

Виконавці:

Лікар-патологоанатом, Бондаренко Н.С.
к.мед.н., доцент

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання:

ОнкоРизик BRCA Plus, NGS

Панель спадкового раку молочної залози, раку яєчників, підшлункової та передміхурової залози #

Пацієнт:

Дата народж.	24.07.1991	Лаб. № замовлення:	
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	17.02.2026
Коментарі:	Ca gl mam dex, Cm 2, Кл.гр.2		

Досліджувані гени:

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

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.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
Набір: Ultramarine hereditary panel (custom panel)
Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Виконавці:

Лікар-патологоанатом, к.мед.н., доцент
 Бондаренко Н.С.



Генетик
 Шапочка Д.О.



Дата виконання: 13.03.2026