

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 GIST - Панель спадкового раку шлунку та GIST (18 генів, 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.

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

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

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

***Досліджувані гени:**

APC, BMPR1A, CDH1, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, 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

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

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

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

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 GIST - Панель спадкового раку шлунку та GIST (18 генів, 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:

APC, BMPR1A, CDH1, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, 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