

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 Pancreas - Панель спадкового раку підшлункової залози (20 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, ATM, BMP1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL.

***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. Акредитаційний 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 Pancreas - Панель спадкового раку підшлункової залози (20 генів, NGS)

Виявлено патогенний варіант в гені BRCA1

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Gln1756Profs*74) у гені BRCA1. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA1 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант присутній у популяційних базах даних (rs397507247, gnomAD 0,2%) і має більшу кількість алелів, ніж очікувалося для патогенного варіанту. Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози та яєчників. Про це зазвичай повідомляють у осіб ашкеназького єврейського походження (PMID: 9042909, 22185575, 22430266). Цей варіант також відомий як 5382insC і 5385insC. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 17677). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний. Трансляції спостерігався в осіб із спадковим раком молочної залози (PMID: 22762150). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 51322). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген BRCA1 асоціюється з синдромом аутосомно-домінантного спадкового раку молочної залози та яєчників (HBOC) (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 HBOC. HBOC 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 HBOC 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 HBOC і повинні розглянути можливість проведення тестування, якщо це клінічно доцільно.

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.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
BRCA1	c.5266dup (p.Gln1756fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: 5382insC, 5385insC		
	Транскрипт: NM_007294.4		
	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, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL.

***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