

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 Pediatric - Панель дитячих солідних пухлин (51 ген, 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:

AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BLM, BMPR1A, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, GPC3, HRAS, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, RECQL, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1

***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 Pediatric - Панель дитячих солідних пухлин (51 ген, NGS)

Виявлено патогенний варіант в гені RB1

Додаткова інформація:

Цей варіант знаходиться в некодуєчій області гена RB1. Він не змінює закодовану послідовність амінокислот білка RB1. Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей варіант спостерігався в осіб з ретинобластомою (PMID: 1881452, 10673998, 20447117). Принаймні в однієї людини спостерігали, що варіант був de novo. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 13086). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу варіантів на структуру та функцію білка, недоступні або не були оцінені для цього варіанту. Експериментальні дослідження показали, що цей варіант впливає на функцію RB1 (PMID: 1881452). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
RB1	c.-198G>A	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000321.2		
	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:**

AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, VAP1, BLM, BMPR1A, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, GPC3, HRAS, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, RECQL, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1

***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