

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 MEN1 - Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 1 (1 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:**

MEN1

***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 MEN1 - Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 1 (1 ген, NGS)

Виявлено патогенний варіант в гені MEN1

Додаткова інформація:

Патогенна мутація c.1665_1668delTGAG, розташована в кодуючому екзоні 9 гена MEN1, є результатом делеції 4 нуклеотидів у позиціях нуклеотидів 1665–1668, що спричиняє трансляційний зсув рамки з передбачуваним альтернативним стоп-кодом (p.S555Rfs*3). Очікується, що ця зміна призведе до втрати функції через передчасне скорочення білка. Таким чином, цей варіант інтерпретується як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних	
MEN1	c.1665_1668del (p.Ser555fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)	
	Альтернативна назва:			-
	Транскрипт:			NM_001370259.2
	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:**

MEN1

***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