

ОнкоРизик MEN1, NGS

Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 1#

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

Досліджувані гени:

MEN1

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

Генетик

Дата виконання:

ОнкоРизик MEN1, NGS

Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 1#

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення:	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

Досліджувані гени:

MEN1

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Виявлено патогенний варіант в гені MEN1

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних	
MEN1	c.1351_*820del (p.Val451fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)	
	Альтернативна назва:			-
	Транскрипт:			NM_130799.2
	Зиготність:			Гетерозиготна

Додаткова інформація:

Цей варіант є частковою делецією геномної ділянки, яка охоплює частину екзону 10 (c.1562_*1546del) гена MEN1. Хоча не очікується, що ця делеція призведе до нонсенс-опосередкованої деградації мРНК, вона, ймовірно, спричинить утворення вкороченого білкового продукту або порушить трансляцію мРНК.

З літератури відомо, що більші делеції, що охоплюють екзон 10, спостерігалися у пацієнтів із множинною ендокринною неоплазією (PMID: 17623761, 28818680, 29036195), а вкорочені варіанти гена MEN1 відомі як патогенні (PMID: 17853334, 12112656).

Ця делеція вилучає функціонально консервативний сигнал ядерної локалізації білка MEN1. Експериментальні дослідження показали, що порушення цієї ділянки позбавляє MEN1 здатності зв'язуватися з ДНК, регулювати експресію цільових генів та пригнічувати проліферацію клітин (PMID: 15331604, 16449969).

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

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання: