

## ОнкоРизик RET, NGS

### Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 2 #

<b>Пацієнт:</b>	тест тест тест		
<b>Дата народж.</b>	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
<b>Стать:</b>		Дата замовлення:	00.00.0000
<b>Коментарі:</b>			

#### Досліджувані гени:

RET (Codons 609-620, 630-634, 768, 883-891, 918)

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

**Мутацій не виявлено**

#### Додаткова інформація:

В досліджуваних генах не виявлено жодного патогенного або ймовірно патогенного 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.

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

<b>Метод:</b>	Next Generation Sequencing (NGS)
<b>Набір:</b>	Ultramarine hotspot panel (custom panel)
<b>Обладнання:</b>	The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

#### Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

## ОнкоРизик RET, NGS

### Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 2 #

<b>Пацієнт:</b>	тест тест тест		
<b>Дата народж.</b>	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
<b>Стать:</b>		Дата замовлення:	00.00.0000
<b>Коментарі:</b>			

### Досліджувані гени:

RET (Codons 609-620, 630-634, 768, 883-891, 918)

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

### Виявлено патогенний варіант в гені RET

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних	
RET	<b>c.1900T&gt;C (p.Cys634Arg)</b>	<b>Патогенний варіант</b>	ClinVar (NCBI)	
	Альтернативна назва:			-
	Транскрипт:			NM_020975.6
	Зиготність:			Гетерозиготна

### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює цистеїн, який є нейтральним і злегка полярним, на аргінін, який є основним і полярним, у кодоні 634 білка RET (p.Cys634Arg). Цей варіант присутній в базах даних населення (rs75076352, gnomAD 0,006%). Ця місенс-зміна спостерігалася в осіб із множинною ендокринною неоплазією типу 2A (MEN2A), медулярним раком щитовидної залози (МТС) і феохромоцитомою (PMID: 8103403, 8765374, 11987030, 12000816, 19825962, 23210566, 23617). 071, 23861463, 24784869, 25027091, 25515555, 27539324, 27698838). Принаймні в однієї людини спостерігали, що варіант був de novo. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 13917). Алгоритм, розроблений для прогнозування впливу місенс-змін на структуру та функцію білка (PolyPhen-2), припускає, що цей варіант, ймовірно, допустимий. Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію RET (PMID: 7824936, 8099202, 8570194, 12000816, 15472167, 21765987, 21810974, 25440022). Цей варіант замінює амінокислотний залишок p.Cys634 у RET. Інші варіанти, які замінюють цей залишок, були визначені як патогенні. 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.

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

<b>Метод:</b>	Next Generation Sequencing (NGS)
<b>Набір:</b>	Ultramarine hotspot panel (custom panel)
<b>Обладнання:</b>	The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

### Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

символом # позначаються дослідження, що знаходяться в процесі отримання акредитації ДСТУ EN ISO 15189:2015

Пацієнт: тест тест тест

№ зам.: 000000000

с.1 з 1