

## ОнкоТаргет BRCA1/2 Somatic, NGS

Лабораторні дослідження з пухлинної тканини #

<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>			

### РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

<b>Номер блоку:</b>	XXXX
<b>Кількість пухлинних клітин:</b>	>1000
<b>Відсоток пухлинних клітин:</b>	~40%

Мутацій не виявлено

### Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій	
<b>Досліджувані гени:</b>	BRCA1, BRCA2
<b>Результат:</b>	В досліджуваних генах не виявлено мутацій.

**Набір:** Ultramarine BRCA1/2 panel (custom panel)  
**Чутливість:** 5% мутантних алелів  
**Обладнання:** The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)  
**Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

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

**Виконавці:**

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

## ОнкоТаргет BRCA1/2 Somatic, NGS

Лабораторні дослідження з пухлинної тканини #

<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>			

### РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

<b>Номер блоку:</b>	XXXX
<b>Кількість пухлинних клітин:</b>	>1000
<b>Відсоток пухлинних клітин:</b>	>40%

### Виявлено мутацію в гені BRCA2

#### Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій							
Досліджувані гени:	BRCA1, BRCA2						
Результат:	Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg2318*) у гені BRCA2. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA2 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної зупинки трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози та/або яєчників (PMID: 19016756, 22217648, 25802882, 25863477, 26187060). Цей варіант також відомий як 7180C>T. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 38076). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.						
Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Так/ Ні	Терапевтичне значення		
					Якщо «Так»		
					Оцінка ОнкоКВ	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
BRCA2	c.6952C>T (p.Arg2318Ter)	48%	Втрата функції (патогенний)	Так	1	інгібітори PARP	чутл.

**Набір:** Ultramarine BRCA1/2 panel (custom panel)  
**Чутливість:** 5% мутантних алелів  
**Обладнання:** The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)  
**Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

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

## Виконавці:

Лікар-  
патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

**Шановний лікарю!**

Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

**Шановний клієнте!**

Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р.