

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	02.11.2023
Коментарі:			

### OncoTarget HRR - HRR-панель (12 генів) #

## Мутацій не виявлено

Номер блоку:	XXXX
Кількість пухлинних клітин:	>1000
Відсоток пухлинних клітин:	~80%

В досліджуваних генах не виявлено мутацій.

- \*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір: CleanPlex® Comprehensive Hereditary Cancer Panel (Paragon Genomics, США)
- \*Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
- \*Досліджувані гени: ATM, BARD1, BRIP1, BRCA1, BRCA2, CHEK2, FANCC, FANCM, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D.
- \*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

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

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 12.11.2023

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.

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовленн	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	02.11.2023
Коментарі:			

### OncoTarget HRR - HRR-панель (12 генів) #

## Виявлено мутацію в гені BRCA1

Номер блоку:	XXXX
Кількість пухлинних клітин:	>1000
Відсоток пухлинних клітин:	~80%

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./Ре зист.
BRCA1	c.116G>T (p.Cys39Phe)	19,59%	Патогенна	Так	1	Інгібітори PARP	Чутлив.

В пухлині виявлено патогенну мутацію в гені BRCA1. Інгібітори PARP (олапариб, рупаріб і нірапариб) схвалені FDA для терапії пацієнтів із раком яєчників з патогенними гермінальними або соматичними мутаціями BRCA1 або 2.

Оскільки дослідження проводилось на матеріалі пухлини, ми не можемо зробити висновок чи є виявлений варіант BRCA1 гермінальним (спадковим) чи соматичним (що присутній тільки в пухлині). Для виключення спадкової природи мутації BRCA2 рекомендується проведення BRCA-тестування по крові/слині (наприклад, дослідження BRCA plus).

- \*Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- \*Набір:** CleanPlex® Comprehensive Hereditary Cancer Panel (Paragon Genomics, США)
- \*Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
- \*Досліджувані гени:** ATM, BARD1, BRIP1, BRCA1, BRCA2, CHEK2, FANCC, FANCM, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D.

**\*Контроль якості:** Якість покриття цільових послідовностей задовільна

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

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 12.11.2023