

## ОнкоТаргет HRR, NGS

HRR-панель #

<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>	ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BARD1, CDK12, CHEK2, PALB2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L
<b>Результат:</b>	В досліджуваних генах не виявлено мутацій

**Набір:** Ultramarine hereditary 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 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  
**Шановний лікарю!** Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

## ОнкоТаргет HRR, NGS

HRR-панель #

<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 BRCA1

#### Дослідження методом NGS:

Дослідження мутацій							
Досліджувані гени:	ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BARD1, CDK12, CHEK2, PALB2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L						
Результат:	В пухлині виявлено патогенну мутацію в гені BRCA1. Інгібітори PARP схвалені FDA для терапії пацієнтів із кастрат-резистентним раком передміхурової залози 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 ОнкоРизик BRCA1/2 NGS).						
Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Так/ Ні	Терапевтичне значення		
					Якщо «Так»		
					Оцінка ОнcoKB	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
BRCA1	c.116G>T (p.Cys39Phe)	19.59%	Патогенна	Так	1	інгібітори PARP	чутл.

**Набір:** Ultramarine hereditary panel (custom panel)

**Чутливість:** 5% мутантних алелів

**Обладнання:** The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

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

Класифікація біологічного значення: база даних ClinVar (NCBI)

Класифікація терапевтичного значення: OncoKB (Memorial Sloan Kettering Cancer Center)

**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.