

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	Тест Тест Тест	Лаб. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	20.11.2023
Коментарі:			

OncoRisk Pheochromocytoma - Панель діагностики спадкового синдрому парагангліом/феохромоцитом (11 генів)

Мутацій не виявлено

Додаткова інформація:

Патогенних або ймовірно патогенних варіантів в гені RET не виявлено.

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.

- *Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
- *Набір: CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)
- *Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
- *Досліджувані гени: MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL.

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 11.12.2023

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. № замовлення	111111111
Дата народж.	07.04.1964	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	20.11.2023
Коментарі:			

OncoRisk Pheochromocytoma - Панель діагностики спадкового синдрому параангіом/феохромоцитом (11 генів)

Виявлено патогенний варіант в гені RET

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
RET	c.1852T>A (p.Cys618Ser)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: p.A636P:GCA>CCA		
	Транскрипт: NM_020975.6		
	Зиготність: Гетерозиготна		

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює цистеїн, який є нейтральним і злегка полярним, на серин, який є нейтральним і полярним, у кодоні 618 білка RET (p.Cys618Ser). Цей варіант присутній в базах даних населення (rs76262710, gnomAD 0,0009%). Інший варіант (c.1853G>C), що викликає той самий ефект на рівні білку, було визначено як патогенний (PMID: 7849720, 7915165, 9384613, 9498388, 9839497, 15858153, 20119574, 20979234, 21765987, 220 68382). Це свідчить про те, що цей варіант також може бути причиною захворювання. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 38601). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу місенс-змін на структуру та функцію білка, або недоступні, або не узгоджені щодо потенційного впливу цієї місенс-зміни (SIFT: «Deleterious»; PolyPhen-2: «Benign»; Align-GVGD: «Class C65»). Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію RET (PMID: 7824936, 9174404, 9230192, 9879991). Цей варіант руйнує амінокислотний залишок p.Cys618 у RET. Інші варіанти, які руйнують цей залишок, були визначені як патогенні (PMID: 7915165, 9384613, 9498388, 9839497, 20979234). 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.

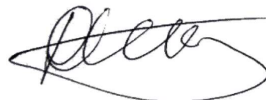
- *Метод:** Next Generation Sequencing (NGS)
- *Набір:** CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)
- *Обладнання:** The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
- *Досліджувані гени:** MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL.

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.



Дата виконання: 11.12.2023

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

Шановний клієнте!
 Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
 Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю!
 Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
 Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.03.2020