

ОнкоРизик BRCA1/2, NGS

Панель спадкових мутацій генів BRCA1 та BRCA2

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

Досліджувані гени:

BRCA1, BRCA2

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Мутацій не виявлено

Додаткова інформація:

В досліджуваних генах не виявлено жодного патогенного або ймовірно патогенного генетичного 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.

Мутації в досліджених генах призводять до певних випадків спадкових пухлин, однак мутації в інших генах також можуть підвищувати ризик розвитку раку. Особливо, при наявності особистого, або сімейного онкологічного анамнезу Ви можете розглянути варіант додаткового генетичного дослідження, що вивчає більшу кількість генів асоційованих зі спадковими формами раку. Ваш лікар може допомогти Вам визначити, чи є необхідним для вас додаткове дослідження.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
Набір: Ultramarine BRCA1/2 panel (custom panel)
Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Виконавці:

Лікар-патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

ОнкоРизик BRCA1/2, NGS

Панель спадкових мутацій генів BRCA1 та BRCA2

Пацієнт:	тест тест тест		
Дата народж.	00.00.00	Лаб. № замовлення	0
Стать:		Дата замовлення:	00.00.0000
Коментарі:			

Досліджувані гени:

BRCA1, BRCA2

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Виявлено патогенний варіант в гені BRCA1

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних	
BRCA1	c.5266dup (p.Gln1756fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)	
	Альтернативна назва:			5382insC, 5385insC
	Транскрипт:			NM_007294.4
	Зиготність:			Гетерозиготна
	Може виявлятися методом ПЛР:			Ні

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Gln1756Profs*74) у гені BRCA1. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA1 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант присутній у популяційних базах даних (rs397507247, gnomAD 0,2%) і має більшу кількість алелів, ніж очікувалося для патогенного варіанту. Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози та яєчників. Про це зазвичай повідомляють у осіб ашкеназького єврейського походження (PMID: 9042909, 22185575, 22430266). Цей варіант також відомий як 5382insC і 5385insC. ClinVar містить запис для цього варіанту. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген BRCA1 асоціюється з синдромом аутосомно-домінантного спадкового раку молочної залози та яєчників (НВОС) (UID MedGen: 151793). Крім того, ген BRCA1 має попередні докази, що підтверджують кореляцію з аутосомно-рецесивною анемією Фанконі (UID MedGen: 1632414). Цей результат узгоджується зі схильністю або діагнозом синдрому НВОС. НВОС через клінічно значущу зміну в гені BRCA1 характеризується підвищеним ризиком раку молочної залози (як у жінок, так і у чоловіків), раку яєчників, раку передміхурової залози, раку підшлункової залози та, можливо, меланоми порівняно з особами в загальній популяції.

Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
Набір: Ultramarine BRCA1/2 panel (custom panel)
Обладнання: The GeneStudio™ S5 Prime System (Thermo Scientific, США)

Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Ризики розвитку онкологічних захворювань:

Ризик до 80 років	Загальна популяція	Жінки з мутацією BRCA1
Рак молочної залози	10%	81%
Рак яєчників	1%	54%
Рак підшлункової залози	<1%	Підвищений (3-5%)

Ризик до 80 років	Загальна популяція	Чоловіки з мутацією BRCA1
Рак грудної залози	<0,1%	1,8%
Рак передміхурової	12%	Підвищений
Рак підшлункової залози	1,10%	Підвищений (3-5%)

Ризики розвитку онкологічних захворювань:

Родичі 1-го ступеня спорідненості (батьки, рідні брати та сестри, діти) – 50%

Родичі 2-го ступеня спорідненості (тітки, дядьки, двоюрідні брати та сестри, племінники) – 25%

Рекомендації NCCN для носіїв мутацій BRCA1:

Рак молочної залози

Починаючи з 18 років: обізнаність про здоров'я молочних залоз — жінки мають бути обізнані щодо стану своїх молочних залоз і негайно повідомляти лікаря про будь-які зміни. Регулярне самообстеження може допомогти підвищити обізнаність щодо стану молочних залоз.

Скринінг:

- Починаючи з 25 років: огляд мамолога кожні 6–12 місяців.
- У віці від 25 до 29 років або індивідуально на основі сімейного анамнезу: щорічне МРТ молочних залоз із контрастуванням. Можливе застосування мамографії з томосинтезом (3D-мамографія), якщо МРТ недоступна.
- У віці від 30 до 75 років: щорічне МРТ молочних залоз із контрастуванням та мамографія.
- Після 75 років: план обстеження визначається індивідуально.

Ризик-знижуючі операції:

- Рекомендується обговорити з лікарем можливість проведення ризик-знижуючої двосторонньої мастектомії з реконструкцією з метою зниження ризику розвитку раку молочної залози.

Ризик-знижуюча терапія:

- Можливо обговорити з лікарем застосування терапії для зниження ризику розвитку раку молочної залози.

Рак грудної залози у чоловіків:

- Починаючи з 35 років — щорічний огляд мамолога.

Рак яєчників

Скринінг:

- Починаючи з 30–35 років: можна обговорити з лікарем можливість скринінгу раку яєчників за допомогою трансвагінального ультразвукового дослідження та аналізу крові на CA-125, однак ці методи не продемонстрували ефективності у виявленні ранніх стадій раку яєчників.

Ризик-знижуючі операції:

- Рекомендується обговорити з лікарем можливість проведення профілактичної сальпінго-оофоректомії (видалення яєчників і маткових труб) у віці 35–40 років.

Ризик-знижуюча терапія:

- Можливо обговорити з лікарем застосування терапії для зниження ризику розвитку раку яєчників.

Рак підшлункової залози:

- Наразі не існує спеціальних рекомендацій щодо скринінгу раку підшлункової залози, розроблених саме для носіїв мутації BRCA1. Лікар може обговорити можливість скринінгу або направлення до профільного спеціаліста.

Рак передміхурової залози

- Починаючи з 40 років: розглянути можливість щорічного визначення рівня PSA в крові.

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. Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001