



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 22 г.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Пиросеквенирование



HRR-скрининг. Наследственная предрасположенность к раку молочной железы, яичников, раку простаты, раку поджелудочной железы, желудка.

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Риск
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	c.5251C>T; p.Arg1751Ter	C/C	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	c.5161C>T; p.Gln1721Ter	C/C	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	c.4675G>A; p.Glu1559Lys	G/G	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	c.181T>G/C/A; p.Cys61Gly/Arg/Ser	T/T	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	2080delA; c.1961del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	4153DelA; 4154DelA; c.4035del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	5382InsC; c.5266dupC; p.Gln1756Profs	Del/Del	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	185DelAG; 65DelIT; c.6869del; p.Glu23fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	3875delGTCT; c.37523755GTCT; p.Ser1253fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	3819delGTAAA; c.36953699GTAAA; p.V1234fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA2	Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	c.3751dup; p.Thr1251fs	Del/Del	Среднепопуляционный
BRCA2	Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	6174DelT; c.5946del; p.Ser1982fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA2	Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	NM_000059.3: c.961_962insAA; p.Q321fs	Del/Del	Среднепопуляционный
CHEK2	Чекпойнт-киназа 2	c.444+1G>A	G/G	Среднепопуляционный
CHEK2	Чекпойнт-киназа 2	c.670C>T; p.Arg181Cys	Arg/Arg	Среднепопуляционный
CHEK2	Чекпойнт-киназа 2	c.542G>A; p.Arg181His	Arg/Arg	Среднепопуляционный
CHEK2	Чекпойнт-киназа 2	c.629T>C; p.Ile157Thr	Ile/Ile	Среднепопуляционный
CHEK2	Чекпойнт-киназа 2	c.893_897del; p.Tyr298fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
CHEK2	Чекпойнт-киназа 2	c.715G>A/T; p.Glu239Lys/Ter	Glu/Glu	Среднепопуляционный
CHEK2	Чекпойнт-киназа 2	1100DelC; c.1100del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
PALB2	Партнер и локализатор гена BRCA2	NC_000016.10: g.23634957del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
TP53	Опухолевый протеин P53	c.743G>T/A/C; p.Arg248Leu/Gln/Pro	G/G	Среднепопуляционный
TP53	Опухолевый протеин P53	c.818G>T/C/A; p.Arg273Leu/Pro/His	G/G	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков: риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.

Заключение:

BRCA1 (c.5251C>T; p.Arg1751Ter)

Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.
 Обязательна консультация лечащего врача.



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 22 г.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Пиросеквенирование



Патогенная мутация с.5251C>T в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (с.5161C>T; p.Gln1721Ter)

Патогенная мутация с.5161C>T в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (с.4675G>A; p.Glu1559Lys)

Патогенная мутация с.4675G>A в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (с.181T>G/C/A; p.Cys61Gly/Arg/Ser)

Патогенная мутация с.181T>C в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (2080delA; c.1961del)

Патогенная мутация с.1961del в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (4153DelA; 4154DelA; c.4035del)

Патогенная мутация с.4035del в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (5382InsC; c.5266dupC; p.Gln1756Profs)

Патогенная мутация с.5266dupC в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (185DelAG; 65DelT; c.6869del; p.Glu23fs)

Патогенная мутация с.68_69del в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (3875delGTCT; c.37523755GTCT; p.Ser1253fs)

Патогенная мутация с.3752_3755GTCT в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA1 (3819delGTAAA; c.36953699GTAAA; p.V1234fs)

Патогенная мутация с.3695_3699GTAAA в гене BRCA1 не обнаружена.

BRCA2 (с.3751dup; p.Thr1251fs)

Патогенная мутация с.3751dupA в гене BRCA2 не обнаружена.

BRCA2 (6174DelT; c.5946del; p.Ser1982fs)

Патогенная мутация с.5946del в гене BRCA2 не обнаружена.

BRCA2 (NM_000059.3: c.961_962insAA; p.Q321fs)

Патогенная мутация с.961-962insAA в гене BRCA2 не обнаружена.

CHEK2 (с.444+1G>A)

Патогенная мутация с.444+1G>A в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (с.670C>T; p.Arg181Cys)

Вероятно-патогенная мутация с.670C>T в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (с.542G>A; p.Arg181His)

Вероятно-патогенная мутация с.542G>A в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (с.629T>C; p.Ile157Thr)

Вероятно-патогенная мутация с.629T>C в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (с.893_897del; p.Tyr298fs)

Патогенная мутация с.893_897del в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (с.715G>A/T; p.Glu239Lys/Ter)

Патогенная мутация с.715G>A/T в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (1100DelC; c.1100del)

Патогенная мутация с.1100del в гене CHEK2 не обнаружена.

PALB2 (NC_000016.10: g.23634957del)

Патогенная мутация NC_000016.10:g.23634957del в гене PALB2 не обнаружена.

TP53 (с.743G>T/A/C; p.Arg248Leu/Gln/Pro)Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.
Обязательна консультация лечащего врача.



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 22 г.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Пиросеквенирование



Вероятно-патогенная мутация с.743G>T/A/C в гене TP53 не обнаружена.

TP53 (с.818G>T/C/A; p.Arg273Leu/Pro/His)

Патогенная мутация с.818G>T/C/A в гене TP53 не обнаружена.

Функции генов:

Ген BRCA1 Протеин 1 раннего начала рака молочной железы

Белок, кодируемый геном BRCA1, способствует клеточному ответу на повреждение ДНК - играет важную роль в процессе репарации (восстановления) ДНК после её повреждения. Может работать как регулятор транскрипции. Регулирует нуклеацию центромерных трубочек. Необходим для нормального протекания цикла клеточного деления от фазы G2 до митоза. Участвует в запуске механизма блокировки деления клеток после ионизирующего облучения как в S, так и в G2 фазе клеточного цикла. Ингибирует синтез липидов путем связывания с неактивной фосфорилированной последовательностью ACACA и предотвращения её дефосфорилирование. Мутации в гене BRCA1 связаны с развитием рака молочной железы, яичников, простаты, поджелудочной железы и других видов рака.

Ген BRCA2 Протеин 2 раннего начала рака молочной железы

Ген BRCA2 кодирует белок - опухолевый супрессор. Он играет роль в механизме гомологичной рекомбинации при репарации (восстановлении) двухцепочечной ДНК. Мутации в гене BRCA2 связаны с развитием рака молочной железы и яичников.

Ген CHEK2 Чекпойнт-киназа 2

Белок, кодируемый геном CHEK2, является регулятором клеточного цикла и апоптоза в ответ на повреждение ДНК. CHEK2 фосфорилирует белок BRCA1, позволяя последнему оставаться в работоспособном состоянии после повреждения ДНК. Ингибирует фосфатазу CDC25C, предотвращая переход клеток к митозу. Может так же играть роль при мейозе. Регулирует онкосупрессорный фактор TP53. Мутации в гене CHEK2 часто рассматриваются как приводящие к саркоме, раку груди и злокачественным опухолям мозга.

Ген PALB2 Партнер и локализатор гена BRCA2

Ген PALB2 кодирует белок, участвующий в подавлении опухолей. Этот белок связывается и колокализуется с BRCA2 и, вероятно, делает возможными стабильную внутриядерную локализацию и накопление BRCA2. Мутации в гене PALB2 связаны с развитием рака молочной железы и, вероятно, поджелудочной железы, яичников и других видов рака.

Ген TP53 Опухолевый протеин P53

Ген TP53 кодирует белок p53, который, реагируя на разнообразные стрессовые воздействия на клетки, регулирует гены-мишени, вызывающие торможение клеточного цикла, апоптоз, старение, репарацию ДНК или изменения в обмене веществ. Соответственно, P53 действует как супрессор опухоли во многих типах опухолей, стимулирует апоптоз или замедление роста в зависимости от физиологических условий и типа клеток. Уровень экспрессии белка p53 в нормальных клетках снижен, а повышенный уровень экспрессии наблюдается в различных трансформированных клеточных линиях, где белок p53 вносит свой вклад в преобразование и формирование злокачественных новообразований. Белок p53 является ДНК-связывающим белком. Мутантные белки p53, которые часто встречаются среди различных опухолей человека не в состоянии связаться с консенсусным ДНК-связывающим сайтом, и, следовательно, это приводит к снижению их онкосупрессорной активности. Перестройки этого гена имеют место не только в качестве соматических мутаций в злокачественных новообразованиях человека, но и как герминативные мутации в некоторых предрасположенных к злокачественным новообразованиям семьях с синдромом Ли-Фраумени.

Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.

Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

