

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 45 л.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР



## Развернутое исследование BRCA1 и BRCA2 при наследственном раке молочной железы яичников и раке предстательной железы

Анализ	Результат	Референсный диапазон
		Нормальный уровень
Определение распространенных патогенных вариантов в гене BRCA1	<p>Не обнаружено патогенных вариантов 1185delAG (c.68_69del), 4153delA (c.4035del), 5382insC (c.5266dup), 3819delGTAAA (c.3700_3704del), 3875delGTCT (c.3756_3759del), 300T&gt;G (c.181T&gt;G; p.Cys61Gly), 2080delA (c.1961delA), c.5251C&gt;T (p.Arg1751Ter), c.5161C&gt;T (p.Gln1721Ter), c.4675G&gt;A (p.Glu1559Lys), c.4689C&gt;G (p.Tyr1563Ter) в гене BRCA1</p>	<p>Не обнаружено патогенных вариантов 1185delAG (c.68_69del), 4153delA (c.4035del), 5382insC (c.5266dup), 3819delGTAAA (c.3700_3704del), 3875delGTCT (c.3756_3759del), 300T&gt;G (c.181T&gt;G; p.Cys61Gly), 2080delA (c.1961delA), c.5251C&gt;T (p.Arg1751Ter), c.5161C&gt;T (p.Gln1721Ter), c.4675G&gt;A (p.Glu1559Lys), c.4689C&gt;G (p.Tyr1563Ter) в гене BRCA1</p>
Определение распространенных патогенных вариантов в гене BRCA2	<p>Не обнаружено патогенных вариантов 6174delT (c.5946del), c.3751dup, c.965_966dup, c.2899_2900del, c.8754+1G&gt;T в гене BRCA2</p>	<p>Не обнаружено патогенных вариантов 6174delT (c.5946del), c.3751dup, c.965_966dup, c.2899_2900del, c.8754+1G&gt;T в гене BRCA2</p>

**Комментарий:** У пациента не было обнаружено патогенных вариантов 185delAG (c.68\_69del), 4153delA (c.4035del), 5382insC (c.5266dup), 3819delGTAAA (c.3700\_3704del), 3875delGTCT (c.3756\_3759del), 300T>G (c.181T>G; p.Cys61Gly), 2080delA (c.1961delA), c.5251C>T (p.Arg1751Ter), c.5161C>T (p.Gln1721Ter), c.4675G>A (p.Glu1559Lys), c.4689C>G (p.Tyr1563Ter) в гене BRCA1 и патогенных вариантов 6174delT (c.5946del), c.3751dup, c.965\_966dup, c.2899\_2900del, c.8754+1G>T в гене BRCA2.

Отсутствие исследуемых вариантов в генах BRCA1, BRCA2 не исключает диагноз наследственного опухолевого синдрома, так как у пациента могут наблюдаться другие более редкие патогенные варианты в этих генах, а также патогенные варианты в других генах, участвующих в гомологичной рекомбинации. Также данный результат не исключает развития у пациента спорадических злокачественных образований. Может быть рекомендовано определение патогенных вариантов в генах гомологичной рекомбинации (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, ATM и другие) методом NGS.

Используемые референсные последовательности: BRCA1 - NM\_007294.4, BRCA2 - NM\_000059.4.

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 45 л.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР



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.



- ▼ - Данный показатель находится в нижней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
  - ▲ - Данный показатель находится в верхней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
  - - Данный показатель ниже нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.
  - +
- - Данный показатель выше нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.

Результаты анализов не являются диагнозом, но помогают в его постановке. Не пытайтесь интерпретировать их самостоятельно. Многие изменения индивидуальны, помочь разобраться в них может только специалист.

Результаты, которые отображены в виде числа со знаком <, необходимо расценивать как результат меньше предела количественного обнаружения методики и оборудования на котором выполнялся анализ.