



ТОВ "Нано Технології в Медицині"
Україна, м. Київ, вул. Антоновича, 68
+38 (044) 200-82-51
lifecode.com.ua
info@lifecode.com.ua



ПАЦІЄНТ:

Дата народження:

Стать: Жінка

Послуга: OncoRisk Lynch - Діагностика синдрому Лінча (5 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 23L002

Отримано: 19.12.2023

Виконано: 26.12.2023

Виявлено патогенний варіант в гені MSH2

Додаткова інформація:

Цей місенс-варіант замінює аланін проліном у кодоні 636 білка MSH2. Біоінформатичний прогноз є непереколивим щодо впливу цього варіанту на структуру та функцію білка (PMID: 27666373). Функціональні дослідження показали, що цей варіант призводить до втрати активності системи репарації помилок компліментарності (MMR) in vitro (PMID: 17101317, 22102614), впливає на функцію MSH2 (PMID: 33357406) і пригнічує зв'язування білка msh2 з ДНК (PMID: 18951462). Відомо, що цей варіант є мутацією-засновником у популяції євреїв-ашкеназі, і він виявляється у ~30% родин даної етнічної групи із синдромом Лінча (PMID: 12454801, 21419771, 23990280). Цей варіант також спостерігався в гомозиготному стані в осіб із симптомами, що відповідають конституційному дефіциту репарації помилок компліментарності (PMID: 19101824, 23990280). Цей варіант був ідентифікований у 5/282822 хромосомах у загальній популяції за допомогою Genome Aggregation Database (gnomAD). На підставі наявних даних цей варіант класифікується як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
MSH2	c.1906G>C (p.Ala636Pro)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: p.A636P:GCA>CCA		
	Транскрипт: NM_000251.3		
	Зиготність: Гетерозиготна		

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

*Набір: CleanPlex® Comprehensive Hereditary Cancer Panel (Paragon Genomics, США)

*Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

*Досліджувані гени: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

