



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 MEN1 - Діагностика множинної нейроендокринної неоплазії тип 1 (1 ген, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24N1001

Отримано: 29.01.2024

Виконано: 16.02.2024

Виявлено патогенний варіант в гені MEN1

Додаткова інформація:

Патогенна мутація c.1665_1668delTGAG, розташована в кодуючому екзоні 9 гена MEN1, є результатом делеції 4 нуклеотидів у позиціях нуклеотидів 1665–1668, що спричиняє трансляційний зсув рамки з передбачуваним альтернативним стоп-кодоном (p.S555Rfs*3). Очікується, що ця зміна призведе до втрати функції через передчасне скорочення білка. Таким чином, цей варіант інтерпретується як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
MEN1	c.1665_1668del (p.Ser555fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_001370259.2		
	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: MEN1

гени:

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

* Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

