



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 Melanoma - Панель спадкових форм меланоми (9 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24M001

Отримано: 29.01.2024

Виконано: 16.02.2024

## Виявлено патогенний варіант в гені VAP1

### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Gln684\*) у гені VAP1. Хоча не очікується, що це призведе до безглузлого опосередкованого розпаду, очікується, що це призведе до руйнування останніх 46 амінокислот білка VAP1. Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з мезотеліомою, раком шкіри та увеальною меланою (PMID: 21874000, 24243779). Також спостерігалось відокремлення від хвороби у споріднених осіб. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 30302). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу варіантів на структуру та функцію білка, недоступні або не були оцінені для цього варіанту. Експериментальні дослідження показали, що цей передчасний трансляційний стоп-сигнал впливає на функцію VAP1 (PMID: 18757409). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

| Ген  | Мутація                           | Класифікація       | Бази даних     |
|------|-----------------------------------|--------------------|----------------|
| VAP1 | <b>c.2050C&gt;T (p.Gln684Ter)</b> | Патогенний варіант | ClinVar (NCBI) |
|      | Альтернативна назва: -            |                    |                |
|      | Транскрипт: NM_004656.4           |                    |                |
|      | 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: VAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, RB1, TP53

\*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

\*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

