



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 Neuroblastoma - Діагностика сімейної нейробластоми (2 гени, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24NB001

Отримано: 29.01.2024

Виконано: 16.02.2024

Виявлено патогенний варіант в гені ALK

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює аргінін глутаміном у кодоні 1275 білка ALK (p.Arg1275Gln). Залишок аргініну є висококонсервованим, і існує невелика фізико-хімічна різниця між аргініном і глутаміном. Цей варіант відсутній у базах даних населення (ExAC немає частоти). Цю місенс-зміну спостерігали в осіб з нейробластою (PMID: 18724359, 18923523, 18923525, 29489754, 30350464). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 18083). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу місенс-змін на структуру та функцію білка (SIFT, PolyPhen-2, Align-GVGD), припускають, що цей варіант, ймовірно, буде руйнівним. Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію ALK (PMID: 18923523, 18923525). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
ALK	c.3824G>A (p.Arg1275Gln)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_004304.5		
	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: ALK, PHOX2B

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

