



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 Pancreas - Панель спадкового раку підшлункової залози (20 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: **23P029**

Отримано: 06.12.2023

Виконано: 27.12.2023

Виявлено патогенний варіант в гені BRCA1

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Gln1756Profs*74) у гені BRCA1. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA1 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант присутній у популяційних базах даних (rs397507247, gnomAD 0,2%) і має більшу кількість алелів, ніж очікувалося для патогенного варіанту. Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози та яєчників. Про це зазвичай повідомляють у осіб ашкеназького єврейського походження (PMID: 9042909, 22185575, 22430266). Цей варіант також відомий як 5382insC і 5385insC. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 17677). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний. Цей сигнал трансляції спостерігався в осіб із спадковим раком молочної залози (PMID: 22762150). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 51322). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген BRCA1 асоціюється з синдромом аутосомно-домінантного спадкового раку молочної залози та яєчників (HBOC) (UID MedGen: 151793). Крім того, ген BRCA1 має попередні докази, що підтверджують кореляцію з аутосомно-рецесивною анемією Фанконі (UID MedGen: 1632414). Цей результат узгоджується зі схильністю або діагнозом синдрому HBOC. HBOC через клінічно значущу зміну в гені BRCA1 характеризується підвищеним ризиком раку молочної залози (як у жінок, так і у чоловіків), раку яєчників, раку передміхурової залози, раку підшлункової залози та, можливо, меланоми порівняно з особами в загальній популяції. Ризик раку молочної залози протягом життя для жінок з патогенним варіантом BRCA1 становить 53-78% (PMID: 32676552, 33471974), а ймовірність повторного розвитку раку молочної залози в іншій молочній залозі (контралатеральний рак молочної залози) протягом 10 років після першого діагнозу становить оцінюється в 20-42% (PMID: 26700119). Ризик розвитку раку яєчників або фаллопійових труб протягом життя становить 44-65% (PMID: 32676552). Чоловіки з HBOC через зміну гена BRCA1 мають 1-2% ризик розвитку раку грудної залози протягом життя (PMID: 18042939) і підвищений ризик раку передміхурової залози, хоча конкретні ризики протягом життя не ясні (PMID: 30900310). І чоловіки, і жінки з позитивним варіантом BRCA1 мають 3-4% ризик раку підшлункової залози протягом життя (PMID: 29922827, 27306910). Біологічні родичі можуть бути в групі ризику щодо синдрому HBOC і повинні розглянути можливість проведення тестування, якщо це клінічно доцільно.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
BRCA1	c.5266dup (p.Gln1756fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: 5382insC, 5385insC		
	Транскрипт: NM_007294.4		
	Зиготність: Гетерозиготна		

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)
*Набір: CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)
*Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)
*Досліджувані гени: APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL.
*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна
*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик

Шапочка Д.О.

