



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 Pediatric - Панель дитячих солідних пухлин (51 ген, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24NB001

Отримано: 29.01.2024

Виконано: 16.02.2024

Виявлено патогенний варіант в гені RB1

Додаткова інформація:

Цей варіант знаходиться в некодуючій області гена RB1. Він не змінює закодовану послідовність амінокислот білка RB1. Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей варіант спостерігався в осіб з ретинобластомою (PMID: 1881452, 10673998, 20447117). Принаймні в однієї людини спостерігали, що варіант був de novo. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 13086). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу варіантів на структуру та функцію білка, недоступні або не були оцінені для цього варіанту. Експериментальні дослідження показали, що цей варіант впливає на функцію RB1 (PMID: 1881452). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
RB1	c.-198G>A	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000321.2		
	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: AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BLM, BMPR1A, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, GPC3, HRAS, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, RECQL, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEIM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

