



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: Чоловік

Послуга: OncoRisk Prostate - Спадкова панель для раку передміхурової залози (15 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24PR037

Отримано: 02.02.2024

Виконано: 16.02.2024

Виявлено патогенний варіант в гені BRCA2

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Pro2334Thrfs*6) у гені BRCA2. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA2 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант присутній в базах даних населення (rs754611265, gnomAD 0,0009%). Цей сигнал передчасної зупинки трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози (PMID: 27194814). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 219496). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген BRCA2 асоціюється з синдромом аутосомно-домінантного спадкового раку молочної залози та яєчників (HBOC) (UID MedGen: 151793) і аутосомно-рецесивною анемією Фанконі типу D1 (FAD1) (UID MedGen: 325420). Цей результат узгоджується зі схильністю або діагнозом аутосомно-домінантних станів, пов'язаних з BRCA2. Жінки з патогенним варіантом BRCA2 мають 44-80% ризик раку молочної залози протягом життя (PMID: 32676552, 33471974). Ризик раку контралатеральної молочної залози через 10 років після первинної діагностики становить 10-30% (PMID: 26700119). Ризик раку яєчників, фаллопійєвих труб або очеревини протягом життя становить 19-46% (PMID: 32676552). Чоловіки мають 7-8% ризик раку грудної залози (PMID: 18042939) і 22-32% ризик раку простати (PMID: 30900310). І чоловіки, і жінки мають підвищений ризик розвитку раку підшлункової залози (4-9% ризик протягом життя) (PMID: 29922827, 27306910) і меланоми (ризик протягом життя не встановлені) (PMID: 10433620). Біологічні родичі можуть бути в групі ризику щодо аутосомно-домінантних захворювань, пов'язаних з BRCA2, і мають шанс бути носіями аутосомно-рецесивних захворювань, пов'язаних з BRCA2, тому їм рекомендовано пройти тестування.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
BRCA2	c.6998dup (p.Pro2334fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: p.Pro2334ThrfsX6		
	Транскрипт: NM_000059.4		
	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: ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

