



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 Renis - Панель спадкового раку нирки (25 генів)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24R037

Отримано: 02.02.2024

Виконано: 16.02.2024

Виявлено патогенний варіант в гені VHL

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює триптофан на серин у кодоні 117 білка VHL (p.Trp117Ser). Залишок триптофану в даній позиції є висококонсервованим, і між триптофаном і серином існує велика фізико-хімічна різниця. Цей варіант відсутній у базах даних населення (ExAC немає частоти) та у базі даних ClinVar. Цей варіант призводить до заміни висококонсервативного амінокислотного залишку p.Trp117 в гені VHL. Інші варіанти, які замінюють цей залишок на інші амінокислоти (Arg, Leu, Gly, Cys), спостерігалися в осіб із захворюваннями, пов'язаними з VHL (PMID: 18685280, 24581539, 28388566, 30477447) та класифікуються ClinVar та іншими базами даних як патогенні (Var ID: 167827, 862346, 2087924), що свідчить про те, що даний амінокислотний залишок є клінічно значущим. З цих причин, та враховуючи клінічну підозру на синдром VHL, даний варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
VHL	c.350G>C (p.Trp117Ser)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000551.4		
	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: BAP1, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

