



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 Sarcoma - Панель спадкових сарком (27 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24S001

Отримано: 29.01.2024

Виконано: 16.02.2024

Виявлено патогенний варіант в гені TP53

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg209Lysfs*6) у гені TP53. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції TP53 є патогенними (PMID: 20522432). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб з ембріональною рабдоміосаркомою та мієлодиспластичним синдромом, пов'язаним з терапією (PMID: 8639798). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 372539). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу змін послідовності на сплайсинг РНК, припускають, що цей варіант може порушити консенсусний сайт сплайсингу. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
TP53	c.626_627del (p.Arg209fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000546.6		
	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: APC, BLM, CDKN1C, DICER1, EPCAM, FH, HRAS, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PDGFRA, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, RB1, RECQL4, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SUFU, TP53, WRN

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

