



ТОВ "Нано Технології в Медицині"
Україна, м. Київ, вул. Антоновича, 68
+38 (044) 200-82-51
lifecode.com.ua
nfo@lifecode.com.ua



ПАЦІЄНТ:

Дата народження:

Стать: **жіноча**

Клінічні дані:

Діагноз: **Рак яєчників**

Послуга: OncoRisk + Target BRCA Complete – Панель спадкових мутацій для раку молочної залози та раку яєчників (14 генів, NGS) + соматичних мутацій в генах BRCA1, BRCA2 (NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 23BCXXX

Отримано:

Виконано:

Виявлено патогенний варіант в гені BRCA1

Дослідження спадкових мутацій

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 фаллопієвих 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: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53.

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Дослідження соматичних мутацій

Номер блоку: XXXX

Кількість пухлинних клітин: >1000

Відсоток пухлинних клітин: ~80%

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка ОнcoKB	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
BRCA1	c.5266dup (p.Gln1756fs)	74%	Патогенна (втрата функції)	Так	1	Інгібітори PARP	Чутл.

В пухлині виявлено мутацію c.5266dup (p.Gln1756fs) в гені BRCA1, яка була виявлена і в крові. Таким чином, дана мутація є спадковою (гермінальною). Для пацієнтів з карциною яєчника, що мають гермінальні або соматичні мутації в генах BRCA1 або BRCA2 схвалено застосування інгібіторів PARP в підтримуючій системній терапії.

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

*Набір: CleanPlex® BRCA1 & BRCA2 Panel v3 (Paragon Genomics, США)

*Чутливість: 1% мутантних алелів

*Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

*Досліджувані гени: BRCA1, BRCA2.

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

