



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 Thyroid - Панель спадкового раку щитоподібної залози (8 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: **23B029**

Отримано: 06.12.2023

Виконано: 27.12.2023

Виявлено патогенний варіант в гені RET

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg180*) у гені RET. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції при RET є патогенними (PMID: 22174939, 22648184). Цей варіант відсутній у базах даних населення (ExAC немає частоти). Цей сигнал передчасної трансляції спостерігався в осіб із хворобою Гіршпрунга (PMID: 8114939). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 13925). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
RET	c.538C>T (p.Arg180Ter)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_020975.6		
	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: APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, TP53

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

* Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

