



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



ПАЦІЄНТ:

Вік:

Стать: жіноча

Клінічні дані:

Діагноз: Рак яєчників

Послуга: OncoTarget BRCA1/2 Somatic – Лабораторні дослідження соматичних мутацій в генах BRCA1, BRCA2 (NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 23BSXXX

Отримано:

Виконано:

Виявлено мутацію в гені BRCA2

Номер блоку: XXXXXX

Кількість пухлинних клітин: >1000

Відсоток пухлинних клітин: ~60%

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./Резист.
BRCA2	c.6952C>T (p.Arg2318Ter)	48%	Втрата функції (патогенний)	Так	1	інгібітори PARP	чутл.

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg2318*) 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 відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної зупинки трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози та/або яєчників (PMID: 19016756, 22217648, 25802882, 25863477, 26187060). Цей варіант також відомий як 7180C>T. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 38076). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Оскільки дослідження проводилось на матеріалі пухлини, ми не можемо зробити висновок чи є виявлений варіант BRCA2 гермінальним (спадковим) чи соматичним (що присутній тільки в пухлині). Для виключення спадкової природи мутації BRCA2 рекомендується проведення BRCA-тестування по крові/слині (наприклад, дослідження BRCA plus).

*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

*Класифікація біологічного значення: база даних ClinVar (NCBI)

*Класифікація терапевтичного значення: OncoKB (Memorial Sloan Kettering Cancer Center)

* Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик

Шапочка Д.О.

