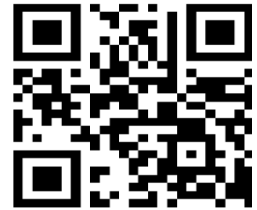




ТОВ "Нано Технології в Медицині"
Україна, м. Київ, вул. Антоновича, 68
+38 (044) 200-82-51
lifecode.com.ua
info@lifecode.com.ua



ПАЦІЄНТ:

Дата народження:

Стать:

Послуга:

OncoRisk Pheochromocytoma - Панель діагностики спадкового синдрому
парагангліом/феохромоцитом (11 генів)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24OP04

Отримано: 27.11.2024

Виконано: 08.12.2024

Виявлено патогенний варіант в гені RET

Ген	Мутація		Класифікація	Бази даних
RET	c.1852T>A (p.Cys618Ser)		Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва:	p.A636P:GCA>CCA		
	Транскрипт:	NM_020975.6		
	Зиготність:	Гетерозиготна		

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює цистеїн, який є нейтральним і злегка полярним, на серин, який є нейтральним і полярним, у кодоні 618 білка RET (p.Cys618Ser). Цей варіант присутній в базах даних населення (rs76262710, gnomAD 0,0009%). Інший варіант (c.1853G>C), що викликає той самий ефект на рівні білку, було визначено як патогенний (PMID: 7849720, 7915165, 9384613, 9498388, 9839497, 15858153, 20119574, 20979234, 21765987, 220 68382). Це свідчить про те, що цей варіант також може бути причиною захворювання. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 38601). Алгоритми, розроблені для прогнозування впливу місенс-змін на структуру та функцію білка, або недоступні, або не узгоджені щодо потенційного впливу цієї місенс-зміни (SIFT: «Deleterious»; PolyPhen-2: «Benign»; Align-GVGD: «Class C65»). Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію RET (PMID: 7824936, 9174404, 9230192, 9879991). Цей варіант руйнує амінокислотний залишок p.Cys618 у RET. Інші варіанти, які руйнують цей залишок, були визначені як патогенні (PMID: 7915165, 9384613, 9498388, 9839497, 20979234). Це свідчить про те, що цей залишок є клінічно значущим і що варіанти, які порушують цей залишок, ймовірно, спричиняють захворювання. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

*Набір: CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)

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

*Досліджувані гени: MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL.

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик

Шапочка Д.О.

