



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



ПАЦІЄНТ:

Вік:

Стать:

ЗАМОВЛЕННЯ: 240E002

Дата замовлення: 23.01.2024

Виконано: 16.02.2024

Послуга: OncoTarget Endometrial - панель для визначення молекулярного підтипу раку ендометрію (11 генів)

Номер блоку: 8788

Кількість пухлинних клітин: >1000

Відсоток пухлинних клітин: ~80%

Виявлено мутацію в гені BRCA1

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
BRCA1	c.116G>T (p.Cys39Phe)	19.59%	Патогенна	Так	1	Інгібітори PARP	Чутлив.

Коментар: В пухлині виявлено патогенну мутацію в гені BRCA1. Інгібітори PARP (олапариб, рукапариб і нірапариб) схвалені FDA для терапії пацієнтів з патогенними гермінальними або соматичними мутаціями BRCA1 або 2.

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

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

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

*Досліджувані гени: BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, PMS1, PMS2, POLE, POLD1, TP5.

*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.

