

Отчет сформирован: Mon Mar 21 2022 10:28:33 GMT+0300 (Москва, стандартное время)

Отчет по результатам молекулярно-генетического исследования

Центр: Joint Stock Company "GROUP OF COMPANIES MEDSI"

Анализ: Определение HRD-статуса на основании исследования кодирующих участков генов BRCA1 и BRCA2 и геномной нестабильности методом секвенирования следующего поколения (HRD = homology recombination deficiency, дефицит гомологичной рекомбинации).

Исследуемый материал: Парафиновые блоки с опухолевой тканью.

Описание методики исследования: Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе Nextseq 500 (Illumina, США). Для пробоподготовки была использована технология AmpliDx® HRD Focus Panel (Amoy Diagnostics, Китай). Обработка данных секвенирования и расчет HRD баллов проведены с использованием автоматизированного алгоритма ANDAS. Положительными считаются образцы с GSS \geq 50. Показатель геномной нестабильности Genomic Stability Score (GSS, или GIS) зависит от использованного алгоритма и может отличаться при применении другого метода оценки.

Список исследованных генов: BRCA1, BRCA2 и более 20000 SNP, равномерно расположенные по всему геному.

Ограничения методики: метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 30 п.о., мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов). Метод не предназначен для определения цис-, транс-положения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма).

Результат молекулярно-генетического исследования

Качество исследования: Q30 96,96%, BRCA_effectiveDepth 1464, BRCA_Uniformity 94,09%, SNP_effectiveDepth 315, SNP_Uniformity 90,06%.

Патогенные мутации (класс 4 и 5) не выявлены.

GSS:

HRD-статус отрицательный, показатель геномной нестабильности GSS 14,6.

Интерпретация результатов

Клинически значимые мутации в экзонах и приэкзонных участках интронов генов BRCA1 и BRCA2 не обнаружены.

HRD-статус отрицательный, показатель геномной нестабильности GSS 14,6.

Дата формирования отчета: 21-март-2022