



03022, м.Київ, вул. Васильківська, 45
Тел: 0 800 33 00 75, 044 333 71 75
www.csdlab.ua, e-mail: csd@csd.com.ua



Лабораторія є учасником європейської системи контролю якості

Молекулярне дослідження

Дані про пацієнта		Дані про лікаря		Дані про дослідження	
ПІБ	[REDACTED]	ПІБ	[REDACTED]	№ дослідження:	[REDACTED]
Дата народження	[REDACTED]-1994	Заклад:	[REDACTED]	Дата забору:	21-10-2022
Стать:	жінка	Відділення:		Дата отримання:	19-10-2022
				Дата відповіді:	11-11-2022

Молекулярно-генетичні висновки

Результат дослідження	В матеріалі виявлено мутацію гена BRCA1 с.181T>G (р.Cys61Gly), AF: 48,71% (варіант виявлено в гетерозиготному стані). Дана мутація класифікується як патогенна (згідно протоколів класифікації варіантів ACMG 2020).
-----------------------	--

Аналітичний етап дослідження

Тип матеріалу	пробірка кров з EDTA
Набір для виділення ДНК/РНК	PROMEGA ReliaPrep Blood gDNA Miniprep System
Дата виділення	24-10-2022
Контроль якості виділення ДНК/РНК	Якість задовільна (перевірено ампліфікацією контрольного гену під час ПЛР-реакції)

Дослідження генів

Тип гену	Набір реагентів	Метод дослідження	Тип мутації	Чутливість	Висновок дослідження
Дослідження BRCA1 та BRCA2	VariantPlex® BRCA v2 Kit for Illumina® (Archer)	Секвенування наступного покоління (NGS)	Мутації кодуючих послідовностей генів BRCA1 та BRCA2	5% мутантних алелів	В матеріалі виявлено мутацію гена BRCA1 с.181T>G (р.Cys61Gly), AF: 48,71%.

Коментарі

BRCA1 та BRCA2 є генами-супресорами пухлин, мутації в яких значно підвищують ймовірність розвитку окремих типів злоякісних новоутворень, таких як раки молочної та підшлункової залоз, яєчників та простати.
Більшість мутацій, що асоційовані з онкологічними захворюваннями, призводять до активації або втрати функції білкового продукту генів, залучених у процеси проліферативної або протипухлинної сигналізації.
Детектований варіант BRCA1 с.181T>G є однонуклеотидною заміною, що призводить до заміни амінокислоти цистеїну на гліцин у 61 положенні білка (р.Cys61Gly). Залишок цистеїну є високо консервативним, тому його заміна на гліцин призводить до втрати функції білка та порушення клітинних протипухлинних процесів. Варіант виявлено в гетерозиготному стані.