

Результат:

В исследуемом образце выявлена мутация (BRCA1 c.181T>G p.Cys61Gly)

Комментарий:

Методом высокопроизводительного секвенирования на генетическом анализаторе miSeq (Illumina) при использовании набора ""СолоТест-ABC"" проведён анализ 15 генов: ATM, BRCA1, BRCA2, BARD1, BRIP1, CDK12, CHEK1, CHEK2, FANCL, PALB2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, PPP2R2A. В результате проведенного анализа методом высокопроизводительного секвенирования 'СолоТест ABC' на генетическом анализаторе miSeq (Illumina) (покрытие - 1151x, равномерность покрытия - 93%, картирование на целевые участки - 96%) выявлена клинически значимая замена: (BRCA1) chr17:41258504A>C (VAF 48%) ENST00000471181.2:c.181T>G ENSP00000418960.2:p.Cys61Gly variant origin: germline (het). Выявлен вариант неопределённой клинической значимости: (RAD54L) chr1:46726951G>T (VAF 48%) ENST00000371975.4:c.785G>T ENSP00000361043.4:p.Arg262Leu variant origin: germline (het). Не рекомендуется принимать во внимание варианты неопределённой значимости для принятия клинического решения.

Дата выполнения исследования: 23.08.2022

Исследование выполнил(а): [REDACTED]