

**ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр.
Лаборатория молекулярно-генетической
диагностики.**

Заключение

Анализ статуса мутаций генов BRCA1/2

Номер исследования. [REDACTED]

ФИО пациента. [REDACTED]

Возраст: 55

Врач. [REDACTED]

Диагноз: Рак молочной железы

Дата получения материала на исследование: 12.12.2022

Материал исследования: Кровь

Метод исследования: NGS

Набор реагентов/система амплификации: Соло-тест ABC 48С (48 реакций)

Результат:

В исследуемом образце выявлена мутация (BRCA1 c.4738G>A, p.Glu1580Lys)

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 844x, равномерность покрытия - 99%, картирование на целевые участки - 94%) выявлена клинически значимая мутация (BRCA1) chr17:41226348C>T (VAF 52%) ENST00000471181.2:c.4738G>A ENSP00000418960.2:p.Glu1580Lys variant origin: germline (het).