

Методом массового параллельного секвенирования на приборе Illumina MiSeqDx проведен анализ 2 генов *BRCA1* и *BRCA2*. Гены *BRCA1/2* относятся к группе генов-супрессоров, вовлеченных в процесс гомологичной репарации двуниевых разрывов ДНК. Наличие клинически значимых мутаций в генах *BRCA1* или *BRCA2* вызывает потерю функции белков, кодируемых этими генами, в результате чего нарушается основной механизм репарации двуцепочечных разрывов ДНК.

Выявленные варианты нуклеотидной последовательности

Ген	Положение по геномной координате**	Генотип	Экзон	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Транскрипт	Глубина прочтения
Не обнаружено								

*Частоты аллелей приведены по базе *Genome Aggregation Database (gnomAD)* (данные по 123136 экзонам и 15496 геномам). *n/d* = нет данных (не описан)

**Версия генома: GRCh37/hg19.

ТЕХНИЧЕСКИЕ СВЕДЕНИЯ О ПРОВЕДЕННОМ ИССЛЕДОВАНИИ

Используемый прибор	Illumina MiSeqDX
Длина прочтений	2*151 п.о.
Всего прочтений	586053
Среднее покрытие	3371x
On target	98%
Равномерность покрытия	93%

Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.о., мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген), для определения цис-, транс- положения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии.

Требуется сопоставление клиничко-генетических данных. Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.