

Пол: Ж

Дата рождения: [REDACTED] 1990

Вид материала: кровь

Дата принятия биоматериала: 11.08.2023

№ заявки: [REDACTED]

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 двунигевых 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 гДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Транскрипт	Глубина покрытия
<i>BRCA1</i>	chr17:41244637-41244637 GTTTA>G	GTTTA/ G	10	c.2907_2910delTAAA	p.(Lys970fs)	н/д	NM_007294.4	x4113

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

**Версия генома: GRCh37/hg19

Интерпретация

В 10 экзоне гена *BRCA1* выявлена делеция NM_007294.4:c.2907_2910delTAAA, приводящая к сдвигу рамки считывания в гетерозиготном состоянии (глубина покрытия точки x4113). Данный вариант не описан в международной базе данных по мутациям HGMD. Выявленный вариант нуклеотидной последовательности не зарегистрирован в контрольных выборках gnomAD (The Genome Aggregation Database, v.2.1.1).

Согласно критериям ACMG, данный вариант нуклеотидной последовательности является вероятно патогенным. Патогенные варианты в гене *BRCA1* приводят к высокому риску развития рака молочной

железы (РМЖ) и яичников (РЯ) (OMIM 604370, аутосомно-доминантный тип наследования). Необходимо сопоставление клинико-генетических данных. Рекомендуется консультация врача-генетика. Необходимо подтверждение выявленных изменений методом секвенирования по Сэнгеру.

ТЕХНИЧЕСКИЕ СВЕДЕНИЯ О ПРОВЕДЕННОМ ИССЛЕДОВАНИИ

Используемый прибор	Illumina MiseqDX
Длина прочтений	2*151 п.о.
Всего прочтений	554300
Среднее покрытие	3256x
On target	93%
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.

21.08.2023

[REDACTED]