

# Протокол молекулярно-генетического исследования

ОМС

Регистрационный номер исследования: 0

Дата и время проведения

## Данные направления

Регистрационный номер направления

Медицинская организация

Врач, направивший материал

Диагноз назначения

**C50.4 - Злокачественное новообразование верхнеаружного квадранта молочной железы**

Клинические сведения

Подробности молекулярно-генетического исследования:

Специализация исследования	Тип материала	Метод исследования	Параметры исследования
Онкология	Блоки/стекла	Определение структурных вариантов генов методом высокопроизводительного секвенирования	• Секвенирование BRCA-1/BRCA-2

## Материалы

Дата и время поступления биоматериала

Дата и время регистрации биоматериала

Номер гистологического блока: M23004200\_001 Метод исследования: Определение структурных вариантов генов методом высокопроизводительного секвенирования

### Секвенирование BRCA-1/BRCA-2

Материал: периферическая кровь Исследование кодирующей части генов BRCA1 и BRCA2 Метод исследования: KAPA HyperPlus Kit, KAPA HyperChoice (Roche), Illumina MiSeq (Illumina)

## Заключение

При исследовании ДНК, выделенной из лимфоцитов периферической крови, в гене BRCA2 (NM\_000059.4) выявлен вариант нуклеотидной последовательности chr13:32340037C>G (с.5682C>G, р.Tyr1894Ter, rs41293497) в гетерозиготной форме. Частота минорного аллеля: 0.00000399 (gnomAD\_Exomes). Глубина прочтения: 253. Функциональное значение: приводит к формированию преждевременного стоп-кодона. Клиническое значение: вариант описан в базах данных VarSome и ClinVar как патогенный. Рекомендации: 1. очная консультация врача-генетика; 2. подтверждение выявленного варианта с помощью секвенирования по Сэнгеру.

## Дополнительные рекомендации

Категория сложности:

Категория 5

## Медицинские услуги

Код: 029026 Количество: 1

Наименование: Молекулярно-генетическое исследование мутаций в генах BRCA1 и BRCA2 методом NGS