

## Результат:

В исследуемом образце выявлена мутация BRCA1/2 (Выявлена патогенная мутация в гене BRCA1:NM\_007294.4:exon11:c.3498del:p.(E1167Kfs\*43);p.(Glu1167LysfsTer43).)

Показатель геномной нестабильности GSS: 70

HRD-статус - Положительный

Список исследованных генов: BRCA1, BRCA2 и более 20000 SNP, равномерно расположенных по всему геному. В данной методике показатель геномной нестабильности GSS(Genomic Scar Score) считается положительным в диапазоне от 50 и выше.

## Комментарий:

Выявление данной мутации достаточно для принятия клинического решения, в том числе назначения терапии. Однако для оценки наследственного риска рекомендовано исследование выявленной мутации на материале крови для установления происхождения (герминальная или соматическая) и последующая консультация генетика.

Дата выполнения исследования: 1

Исследование выполнил(а):

Контакты лаборатории: тел.: 8 (499) 612-00-19, e-mail: 84996120019@mail.ru