

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр онкологии имени Н.Н.Блохина» Министерства здравоохранения Российской Федерации. Молекулярно-биологическая лаборатория

Заключение

Анализ статуса мутаций генов BRCA1/2

Номер исследования: [REDACTED]

ФИО пациента: [REDACTED]

Возраст: 54

Врач: [REDACTED]

Диагноз: Рак яичников

Дата получения материала на исследование: 01.02.2023

Материал исследования: Кровь

Метод исследования: NGS

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

Результат:

В исследуемом образце выявлена мутация (с.444+1G>A в гене CHEK2)

Комментарий:

Выполнен анализ наличия мутаций в кодирующих и прилегающих областях генов BRCA1/BRCA2 (RefSeq: NCBI Reference Sequence Database - NM_007294.3, NM_000059.4). Исследование проводилось с использованием набора реагентов "СОЛО-ТЕСТ ABC 48C-A" (РУ № РЗН 2020/9943) на приборе Illumina MiSeq методом высокопроизводительного секвенирования по ТУ 21.20.23-001-91709359-2018. Диагностические характеристики запуска: Количество прочтений на образец - 236548. Прочитано оснований - 29073167. Среднее значение покрытия образца - 324.3. Результат: При исследовании ДНК, выделенной из лейкоцитов периферической крови, патогенных клинически значимых мутаций в генах BRCA1/BRCA2 не выявлено. Примечание: в гене CHEK2 (NM_007194.4) выявлена герминальная мутация с.444+1G>A (chr22:28725242C-T, rs121908698) в гетерозиготном состоянии, приводящая к изменению сайта сплайсинга. Частота минорного аллеля (gnomAD3) 0,0000837708. Глубина прочтения варианта 72x. Мутация с.444+1G>A в гене CHEK2 зарегистрирована в международных базах данных dbSNP, ClinVar как патогенный клинически значимый вариант. Согласно ACMG классификации мутация с.444+1G>A в гене CHEK2 является патогенным вариантом, класс мутаций 5.

Дата выполнения исследования: 24.03.2023

Исследование выполнил(а): [REDACTED]

Контакты лаборатории: тел. 8 (499) 324-11-54; e-mail: info@molbiolab.ru