

Мутации, обнаруженные в опухоли

Позиция (hg19)	Ген	Положение в гДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP[1]
17:7579373C>A	TP53	c.197G>T	p.Gly66Val	23%	

*Доля мутантного аллеля в образце

Выявлена 1 мутация:

1. Мутация в гене *TP53* (p.Gly66Val), представляющая собой точечную однонуклеотидную мутацию, приводящую к замене аминокислоты в кодируемом белке (мутация типа миссенс). Мутация описана как вероятно патогенная в базе данных геномных вариантов ClinVar [3]; в базе данных COSMIC, мутация выявлена в опухолевой ткани у пациентов с различными новообразованиями [4]. Обнаруженный вариант находится в функционально важном домене белка p53, в котором обнаруживаются патогенные миссенс-мутации. Вариант не зарегистрирован в выборке здоровых людей gnomAD. По совокупности данных данный вариант следует считать вероятно патогенным.

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *ABL1, AKT1, ALK, APC, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CSF1R, CTNNA1, DDR2, DNMT3A, EGFR, ERBB2, ERBB4, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOXL2, GNAI1, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, MLH1, MPL, MSH6, NOTCH1, NPM1, NRAS, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL*.

Список таргетных участков генов, включенных в анализ, может быть предоставлен по запросу.

Ограничения методики: метод позволяет выявлять наличие мутаций в таргетных участках генов, включенных в диагностическую панель; метод не гарантирует обнаружения мутаций за пределами таргетных участков. Метод также не предназначен для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии.