

Вниманию пациентов!
Данное заключение НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОЗОМ.
Пожалуйста, проконсультируйтесь со специалистом.

Лицензия: ЛО-77-01-018010 от 13 мая 2019 г.
 ISO 9001-2015 № СДС.ТП.СМ 14321-19 от 22.11.2019 г.

Результат исследования № **0000016434** от 08.06.2020

ФИО: TEST AL-G-279 TEST TEST
 Дата рождения:
 Пол: Ж
 Дата взятия биоматериала: 01.04.2020
 Дата регистрации: 08.06.2020
 Врач:
 Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000016434*
 Отделение / карта / ЛПУ: / /1000
 Страховая компания: N/A
 № полиса:

Исследование **Определение мутаций в генах BRCA1 и BRCA2 (20 мутации). Исследование клинически значимых мутаций.**

Фенотип **Рак молочной железы**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (185DelAG; 65DelT) (rs80357713, rs77944974)	Ins/Del	Повышенный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (5382InsC) (rs80357906; rs76171189)	Del/Del	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (4153DelA; 4154DelA; rs80357711)	Ins/Del	Повышенный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (A1708E/V; Ala1708Glu/Val; rs28897696)	Glu/Glu	Повышенный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (Arg1699Trp; R1699W; rs55770810)	Arg/Arg	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (C61G; Cys61Gly; C61G/R; Cys61Gly/Arg; rs28897672)	Cys/Gly	Повышенный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (2080delA) (rs80357522)	Ins/Del	Повышенный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (g.43093119 43093120del; 2530delAG c.2411-2412 delAG; p.Gln804Leufs; rs80357664)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (3819delGTAAA; 3819 3823delGTAAA; rs80357609)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (3875delGTCT; 3875 3878delGTCT; rs80357868)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (901C>G/T; Arg1443Gly/Ter; rs41293455)	Arg/Arg	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (1898T>G/A; Met1775Arg/Lys; rs41293463)	Met/Met	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (E1134X; c.3400G>T; p.Glu1134Ter; rs80357018)	G/G	Среднепопуляционный

Вниманию пациентов!
Данное заключение НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОЗОМ.
Пожалуйста, проконсультируйтесь со специалистом.

Лицензия: ЛО-77-01-018010 от 13 мая 2019 г.
 ISO 9001-2015 № СДС.ТП.СМ 14321-19 от 22.11.2019 г.

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (K679X; c.2035A>T; rs80357082) p.Lys679Ter;	A/A	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (4440insG c.4321dupG; p.Asp1441Glyfs; rs80357748)	Del/Del	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (1175 1214del40; Leu392Glnfs; rs80359874)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA1	Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1 (2457delC; Asp821Ilefs; rs80357669)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA2	Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	BRCA2 (6174DelT;rs80359550)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA2	Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	BRCA2 (c.4258delG, p.Asp1420Ilefs;rs80359436)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
BRCA2	Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	BRCA2 (2041insA; c.1813dupA; p.Ile605Asnfs;rs80359308)	Del/Del	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» – OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» – OR 1; риск «Повышенный» – OR 1–3; риск «Высокий» – OR 3–5.

Заключение

- BRCA1(BRCA1 (185DelAG; 65DelT) (rs80357713, rs77944974)) Обнаружена вероятно-патогенная мутация 65DelT, связанная с риском рака молочной железы
- BRCA1(BRCA1 (5382InsC) (rs80357906; rs76171189)) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
- BRCA1(BRCA1 (4153DelA; 4154DelA; rs80357711)) Обнаружена вероятно-патогенная мутация 4153DelA (4154Del), связанная с риском рака молочной железы
- BRCA1(BRCA1 (A1708E/V; Ala1708Glu/Val; rs28897696)) Обнаружена вероятно-патогенная мутация Ala1708Glu/Val, связанная с риском рака молочной железы
- BRCA1(BRCA1 (Arg1699Trp; R1699W; rs55770810)) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
- BRCA1(BRCA1 (C61G; Cys61Gly; C61G/R; Cys61Gly/Arg; rs28897672)) Обнаружена вероятно-патогенная мутация 181T>G, связанная с риском рака молочной железы
- BRCA1(BRCA1 (2080delA) (rs80357522)) Обнаружена вероятно-патогенная мутация 2080delA, связанная с риском рака молочной железы
- BRCA1(BRCA1 (g.43093119 43093120del; 2530delAG c.2411-2412 delAG; p.Gln804Leufs; rs80357664)) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
- BRCA1(BRCA1 (3819delGTAAA; 3819 3823delGTAAA; rs80357609)) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
- BRCA1(BRCA1 (3875delGTCT; 3875 3878delGTCT; rs80357868)) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
- BRCA1(BRCA1 (901C>G/T; Arg1443Gly/Ter; rs41293455)) Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

Внимание пациентов!
Данное заключение НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОЗОМ.
Пожалуйста, проконсультируйтесь со специалистом.

Лицензия: ЛО-77-01-018010 от 13 мая 2019 г.
ISO 9001-2015 № СДС.ТП.СМ 14321-19 от 22.11.2019 г.

BRCA1(BRCA1 (1898T>G/A; Met1775Arg/Lys; rs41293463))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA1(BRCA1 (E1134X; c.3400G>T; p.Glu1134Ter; rs80357018))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA1(BRCA1 (K679X; c.2035A>T; p.Lys679Ter; rs80357082))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA1(BRCA1 (4440insG c.4321dupG; p.Asp1441Glyfs; rs80357748))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA1(BRCA1 (1175 1214del40; Leu392Glnfs; rs80359874))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA1(BRCA1 (2457delC; Asp821Ilefs; rs80357669))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA2(BRCA2 (6174DelT;rs80359550))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA2(BRCA2 (c.4258delG, p.Asp1420Ilefs;rs80359436))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа
BRCA2(BRCA2 (2041insA; c.1813dupA; p.Ile605Asnfs;rs80359308))	Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

Рекомендации

BRCA1(BRCA1 (185DelAG; 65DelT) (rs80357713, rs77944974))	Осознанное внимание к здоровью молочных желез с 18 лет; клинический осмотр молочных желез врачом с 25 лет каждые 6-12 месяцев; МРТ молочных желез с контрастированием (или маммография с применением томосинтеза, только если МРТ недоступна) с 25-29 лет (в общем случае, или раньше, в зависимости от семейной истории, если в семье были случаи рака молочной железы до 30 лет ежегодно; МРТ молочных желез с контрастированием и маммография с применением томосинтеза с 30 до 75 лет ежегодно; после 75 лет программа наблюдения определяется индивидуально; обсудить опцию мастэктомии
BRCA1(BRCA1 (4153DelA; 4154DelA; rs80357711))	Осознанное внимание к здоровью молочных желез с 18 лет; клинический осмотр молочных желез врачом с 25 лет каждые 6-12 месяцев; МРТ молочных желез с контрастированием (или маммография с применением томосинтеза, только если МРТ недоступна) с 25-29 лет (в общем случае, или раньше, в зависимости от семейной истории, если в семье были случаи рака молочной железы до 30 лет ежегодно); МРТ молочных желез с контрастированием и маммография с применением томосинтеза с 30 до 75 лет ежегодно; после 75 лет программа наблюдения определяется индивидуально; обсудить опцию мастэктомии
BRCA1(BRCA1 (A1708E/V; Ala1708Glu/Val; rs28897696))	Осознанное внимание к здоровью молочных желез с 18 лет; клинический осмотр молочных желез врачом с 25 лет каждые 6-12 месяцев; МРТ молочных желез с контрастированием (или маммография с применением томосинтеза, только если МРТ недоступна) с 25-29 лет (в общем случае, или раньше, в зависимости от семейной истории, если в семье были случаи рака молочной железы до 30 лет ежегодно); МРТ молочных желез с контрастированием и маммография с применением томосинтеза с 30 до 75 лет ежегодно; после 75 лет программа наблюдения определяется индивидуально; обсудить опцию мастэктомии

Вниманию пациентов!
Данное заключение НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОЗОМ.
Пожалуйста, проконсультируйтесь со специалистом.

Лицензия: ЛО-77-01-018010 от 13 мая 2019 г.
ISO 9001-2015 № СДС.ТП.СМ 14321-19 от 22.11.2019 г.

BRCA1(BRCA1 (C61G; Cys61Gly; C61G/R; Cys61Gly/Arg; rs28897672)) Осознанное внимание к здоровью молочных желез с 18 лет; клинический осмотр молочных желез врачом с 25 лет каждые 6-12 месяцев; МРТ молочных желез с контрастированием (или маммография с применением томосинтеза, только если МРТ недоступна) с 25-29 лет (в общем случае, или раньше, в зависимости от семейной истории, если в семье были случаи рака молочной железы до 30 лет ежегодно); МРТ молочных желез с контрастированием и маммография с применением томосинтеза с 30 до 75 лет ежегодно; после 75 лет программа наблюдения определяется индивидуально; обсудить опцию мастэктомии

BRCA1(BRCA1 (2080delA) (rs80357522)) Осознанное внимание к здоровью молочных желез с 18 лет; клинический осмотр молочных желез врачом с 25 лет каждые 6-12 месяцев; МРТ молочных желез с контрастированием (или маммография с применением томосинтеза, только если МРТ недоступна) с 25-29 лет (в общем случае, или раньше, в зависимости от семейной истории, если в семье были случаи рака молочной железы до 30 лет ежегодно); МРТ молочных желез с контрастированием и маммография с применением томосинтеза с 30 до 75 лет ежегодно; после 75 лет программа наблюдения определяется индивидуально; обсудить опцию мастэктомии

Ген BRCA1 Протеин 1 раннего начала рака молочной железы
Функция гена Белок, кодируемый геном BRCA1, способствует клеточному ответу на повреждение ДНК - играет важную роль в процессе репарации (восстановления) ДНК после её повреждения. Может работать как регулятор транскрипции. Регулирует нуклеацию центромерных трубочек. Необходим для нормального протекания цикла клеточного деления от фазы G2 до митоза. Участвует в запуске механизма блокировки деления клеток после ионизирующего облучения как в S, так и в G2 фазе клеточного цикла. Ингибирует синтез липидов путем связывания с неактивной фосфорилированной последовательностью ACACA и предотвращения её дефосфорелирование. Мутации в гене BRCA1 связаны с развитием рака молочной железы, яичников, простаты, поджелудочной железы и других видов рака.

Ген BRCA2 Протеин 2 раннего начала рака молочной железы
Функция гена Ген BRCA2 кодирует белок - опухолевый супрессор. Он играет роль в механизме гомологичной рекомбинации при репарации (восстановлении) двухцепочечной ДНК. Мутации в гене BRCA2 связаны с развитием рака молочной железы и яичников.

Дата: 08.06.2020

Врач-генетик : Радченко А.В.

Подпись:

Научный сотрудник : Панченко Ю.Б.

Подпись: