

ФИО

Пол: Жен
 Возраст: 41 год
 ИНЗ: 999999999
 Дата взятия образца: 06.07.2022
 Дата поступления образца: 06.07.2022
 Врач: 17.07.2022
 Дата печати результата: 17.07.2022

Наследственные случаи рака МЖ и/или яичников BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1

Исследование	Результат	Комментарий
NBS1 657del5	N/N	Мутация не обнаружена
CHEK2 IVS2+1G>A	N/N	Мутация не обнаружена
CHEK2 1100delC	G/G	Мутация не обнаружена
BRCA1 (5382insC)	N/N	Мутация не обнаружена
BRCA1 (4153delA)	N/INS	РЕЗУЛЬТАТ ПРОВЕРЕН ДВАЖДЫ Обнаружена мутация в гетерозиготной форме
BRCA1 (3819delGTAAA)	N/N	Мутация не обнаружена
BRCA1 (185delAG)	N/N	Мутация не обнаружена
BRCA1 (3875delGTCT)	N/N	Мутация не обнаружена
BRCA1 (300 T>G)	T/T	Мутация не обнаружена
BRCA1 (2080delA)	N/N	Мутация не обнаружена
BRCA2 (6174delT)	N/N	Мутация не обнаружена

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.by> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1981 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» по профилю № 1244ГП: Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников.

В ходе исследования проанализированы гены:

- BRCA1 (с.185delAG, с.300T>G, с.2080delA, с.4153delA, с.5382insC, с.3875delGTCT, с.3819GTAAA);
- BRCA2 (с.6174delT);
- CHEK2 (IVS2+1G>A, с.1100delC);
- NBN (с.657del5).

Гены BRCA1, BRCA2 являются генами онкосупрессорами, кодируют синтез белков, которые играют важную роль в процессах репарации (восстановления) ДНК, функционально препятствуя развитию рака молочной железы (РМЖ) и яичников.

Мутации этих генов приводят к опухолевой трансформации клеток, преимущественно, в тканях молочной железы и яичников. Вероятность развития РМЖ у женщин-носительниц мутаций в генах BRCA1, BRCA2 повышена.

Мутации в генах CHEK2 и NBN ассоциированы в большей степени с риском развития РМЖ.

Мужчины – носители мутаций в генах BRCA1, BRCA2 также относятся к группе риска по развитию онкопатологии простаты и органов желудочно – кишечного тракта.

Результат: При исследовании образцов ДНК в гене BRCA1 **обнаружена** патогенная гетерозиготная мутация с.5382insC.

Гетерозиготный генотип N/ с.5382insC.

Выявленные изменения не являются диагнозом, информация носит ознакомительный характер. Необходимо проконсультироваться с лечащим врачом.

Учитывая полученный результат, рекомендуется:

1. Консультация специалистов: онколога, маммолога, гинеколога.
2. Целесообразно обследование ближайших родственников (I степени родства) на носительство мутации в гене BRCA1 (профиль 124ГП или 1244ГП).
3. При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача-генетика.