

Ф.И.О.: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**
 Дата рождения: 01.01.1990 (32 г.) Пол: Ж
 Регистрация биоматериала: 30.06.2022
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;
 Взятие биоматериала: 30.06.2022 09:00

Заявка №: 3301744750
 Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
 Исполнитель: **ООО "ДНКМ"**
 Фаза: (НЕ УКАЗАНА) (при 28-дн цикле)



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

Название гена	Ген	Вариант	Генотип	Риск
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	185DelAG; 65DelT; c.68-69del; p.Glu23fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	5382InsC; c.5266dupC; p.Gln1756Profs	Del/Del	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	4153DelA; 4154DelA; c.4035del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.5123C>T/A/G; p.Ala1708Val/Glu/Gly	Ala/Ala	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.5095C>T; p.Arg1699Trp	Arg/Arg	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.181T>G/C/A; p.Cys61Gly/Arg/Ser	T/T	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	2080delA; c.1961del	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.2530delAG; c.2411_2412delAG; p.Gln804Lfs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	3819delGTAAA; c.3695-3699GTAAA; p.V1234fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	3875delGTCT; c.3752-3755GTCT; p.Ser1253fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.901C>T; c.4327C>T; p.Arg1443Ter	Arg/Arg	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.1898T>G/A; c.5324T>G/A; p.Met1775Arg/Lys	Met/Met	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.3400G>T; p.Glu1134Ter	G/G	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.2035A>T; p.Lys679Ter; K679X	A/A	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	4440insG; c.4321dupG; p.Asp1441Glyfs	Del/Del	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	1294del40; c.1175_1214del; p.Leu392fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 1 раннего начала рака молочной железы	BRCA1	c.2457delC; p.Asp821fs; D821lfs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	BRCA2	6174DelT; c.5946del; p.Ser1982fs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	BRCA2	c.4258delG, p.Asp1420lfs	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Протеин 2 раннего начала рака молочной железы	BRCA2	2041insA; c.1813_1814insC; p.Ile605fs	Del/Del	Среднепопуляционный

Заключение:

185DelAG; 65DelT; c.68- 69del; p.Glu23fs: Патогенная мутация c.68_69del в гене BRCA1 не обнаружена.
5382InsC; c.5266dupC; p.Gln1756Profs: Патогенная мутация c.5266dupC в гене BRCA1 не обнаружена.
4153DelA; 4154DelA; c.4035del: Патогенная мутация c.4035del в гене BRCA1 не обнаружена.
c.5123C>T/A/G; p.Ala1708Val/Glu/Gly: Патогенная мутация c.5123C>A в гене BRCA1 не обнаружена.
c.5095C>T; p.Arg1699Trp: Патогенная мутация c.5095C>T в гене BRCA1 не обнаружена.
c.181T>G/C/A; p.Cys61Gly/Arg/Ser: Патогенная мутация c.181T>C в гене BRCA1 не обнаружена.
2080delA; c.1961del: Патогенная мутация c.1961del в гене BRCA1 не обнаружена.
c.2530delAG; c.2411_2412delAG; p.Gln804Lfs: Патогенная мутация c.2411_2412delAG в гене BRCA1 не обнаружена.
3819delGTAAA; c.3695-3699GTAAA; p.V1234fs: Патогенная мутация c.3695_3699GTAAA в гене BRCA1 не обнаружена.
3875delGTCT; c.3752-3755GTCT; p.Ser1253fs: Патогенная мутация c.3752_3755GTCT в гене BRCA1 не обнаружена.
c.901C>T; c.4327C>T; p.Arg1443Ter: Патогенная мутация c.4327C>T в гене BRCA1 не обнаружена.
c.1898T>G/A; c.5324T>G/A; p.Met1775Arg/Lys: Патогенная мутация c.5324T>A/G в гене BRCA1 не обнаружена.
c.3400G>T; p.Glu1134Ter: Патогенная мутация c.3400G>T в гене BRCA1 не обнаружена.
c.2035A>T; p.Lys679Ter; K679X: Патогенная мутация c.2035A>T в гене BRCA1 не обнаружена.
4440insG; c.4321dupG; p.Asp1441Glyfs: Патогенная мутация c.4321dupG в гене BRCA1 не обнаружена.
1294del40; c.1175_1214del; p.Leu392fs: Патогенная мутация c.1175_1214del в гене BRCA1 не обнаружена.
c.2457delC; p.Asp821fs; D821Ifs: Патогенная мутация c.2457del в гене BRCA1 не обнаружена.
6174DelT; c.5946del; p.Ser1982fs: Патогенная мутация c.5946del в гене BRCA2 не обнаружена.
c.4258delG; p.Asp1420Ilefs: Патогенная мутация c.4258del в гене BRCA2 не обнаружена.
2041insA; c.1813_1814insC; p.Ile605fs: Патогенная мутация c.1813_1814insC в гене BRCA2 не обнаружена.

Дата выполнения исследования: 02.07.2022
12:54

Исследование выполнил: **Ковнацкий И. С**

