

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
BRCA1 (5382insC)	N/N	Мутация не обнаружена
CHEK2 1100delC	N/N	Мутация не обнаружена
CHEK2 IVS2+1G>A	G/G	Мутация не обнаружена
NBS1 657del5	N/N	Мутация не обнаружена
BRCA1 (4153delA)	N/N	Мутация не обнаружена
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.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

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

Исследование**Заключение**

Описание результата врачом-генетиком:

Проведен анализ мутаций генов BRCA1 (BREAST CANCER 1 GENE), BRCA2 (BREAST CANCER 2 GENE), CHEK2 (CHECKPOINT KINASE 2 GENE) и NBS1 (NIBRIN GENE) по профилю № 1244ГП Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1.

Профиль включает в себя исследование следующих герминальных мутаций, ассоциированных с предрасположенностью к наследственным формам рака молочной железы и/или яичников:

BRCA1 c.68-69delAG (185delAG),
BRCA1 c.181T>G (c.300T>G; C61G),
BRCA1 c.1961insA (c.2080insA),
BRCA1 c.1961delA (c.2080delA),
BRCA1 c.4034delA (c.4154delA),
BRCA1 c.5266insC (c.5382insC),
BRCA2 c.5946delT (c.6174delT),
CHEK2 c.1100delC,
CHEK2 IVS2+1G>A,
NBS1 c.657del5.

Состав профиля № 1244ГП сформирован с учетом популяционных различий в спектре и частоте герминальных мутаций для российской популяции.

В результате исследования вышеописанных мутаций не обнаружено

Это не исключает вероятность наличия иных, более редких мутаций, влияющих на возникновение наследственных онкологических заболеваний, а также не исключает вероятность развития ненаследственных форм патологии.

При наличии отягощенного семейного анамнеза рекомендуется консультация специалистов: врача-онколога, маммолога, гинеколога.

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Информационные источники

1. Любченко Л.Н., Батенева Е.И. Медико-генетическое консультирование и ДНК - диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников. Пособие для врачей. - М.: ИГ РОНЦ, 2014. - с. 14- 19.
2. Поспехова Н.И. Комплексный анализ наследственной формы рака молочной железы и/или яичников: молекулярно-генетические и фенотипические характеристики // Автореферат диссертации на соискание учёной степени доктора биологических наук, Москва 2011.
3. OMIM (An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders): * 113705, *600185, +604373, *602667

Подпись: врач - генетик к.м.н. ХХХ

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача