

**ФИО**

Пол: **Жен**  
Дата рождения: **27.06.1980**  
Возраст: **45 лет**  
ИНЗ: **999999999**  
Дата взятия образца: **24.11.2025 07:00**  
Дата поступления образца: **24.11.2025 13:35**  
Врач: **26.11.2025 14:36**  
Дата печати результата: **26.11.2025**

Исследование	Результат	Комментарий
<b>Определение мутаций в генах BRCA1, BRCA2</b>		
Обнаружение вариантов в гене BRCA1	<b>СМ.КОММ.</b>	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов, а также вариантов неопределенного значения в 24 экзонах гена BRCA1
Обнаружение вариантов в гене BRCA2	<b>СМ.КОММ.</b>	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов, а также вариантов неопределенного значения в 27 экзонах гена BRCA2
Генетическое заключение	<b>СМ.КОММ.</b>	Патогенных вариантов, вероятно патогенных вариантов в генах BRCA1, BRCA2 обнаружено не было. Результат прилагается на отдельном бланке

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [www.invitro.ru](http://www.invitro.ru)

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

**ФИО**

Пол: **Жен**  
Дата рождения: **27.06.1980**  
Возраст: **45 лет**  
ИНЗ: **999999999**  
Дата взятия образца: **24.11.2025 07:00**  
Дата поступления образца: **24.11.2025 13:35**  
Врач: **26.11.2025 14:36**  
Дата печати результата: **26.11.2025**

**Исследование****Комментарий к результату исследования**

У пациента был проведен поиск патогенных, вероятно патогенных вариантов в генах BRCA1, BRCA2. Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было. Отрицательный результат обычно не исключает у пациента диагноза злокачественного образования. Нужно отметить, что помимо генов BRCA1 и BRCA2, существует ряд других генов (например, ATM, PALB2, CHEK2 и другие), патогенные варианты в которых могут повышать риски развития злокачественных образований.

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [www.invitro.ru](http://www.invitro.ru)

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

## Техническое заключение

### Развернутое генетическое заключение

ФИО:	...
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	BRCA1, BRCA2
Референсный геном:	GRCh38
Среднее покрытие:	1053x
Равномерность покрытия:	95%
Материал:	...
Номер гистологического блока:	...

Найденные патогенные и вероятно патогенные варианты:

**Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было.**

Ген	Положение в геноме	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Содержание аллеля в образце**
BRCA1	-	-	-	-	-	-	-
BRCA2	-	-	-	-	-	-	-

Найденные варианты неопределенного значения:

**Вариантов неопределенного значения обнаружено не было.**

Ген	Положение в геноме	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Содержание аллеля в образце**
BRCA1	-	-	-	-	-	-	-
BRCA2	-	-	-	-	-	-	-

\* Аллельная частота приведена по базе данных Genome Aggregation Database (gnomAD) (н/д - нет данных)

\*\* В случае обнаружения патогенного или вероятно патогенного варианта для определения его типа (герминальный или соматический) рекомендовано повторить исследование из материала цельной крови.

**Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком**

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения (MiSeq, Illumina) методом парно-концевого чтения (2x151 п.н.) со средним покрытием не менее 70—100х. Для пробоподготовки была использована методика таргетного обогащения генов BRCA1, BRCA2. Для названия выявленных вариантов использовалась номенклатура сообщества HGVS [1]. Качество полученных прочтений оценивалось с помощью FastQC<sup>[2]</sup>. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38 с помощью BWA<sup>[3]</sup>, после чего были использованы инструменты GATK 4.1.5.0<sup>[4]</sup> для маркировки дупликатов, сортировки и рекалибровки базовой оценки качества. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций было выполнено с использованием алгоритма DeepVariant<sup>[5]</sup>. Эффекты найденных вариантов определялись при помощи Ensembl Variant Effect Predictor<sup>[6]</sup> и ANNOVAR<sup>[7]</sup> с использованием аннотаций по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq<sup>[8]</sup> с применением ряда методов предсказания патогенности замен (PolyPhen-2<sup>[9]</sup>, SIFT<sup>[10]</sup>, MutationTaster2<sup>[11]</sup>, MutationAssessor<sup>[12]</sup>, PROVEAN<sup>[13]</sup>, и др.), а также методов оценки эволюционной консервативности (PhyloP<sup>[14]</sup>, PhastCons<sup>[15]</sup>). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов»<sup>[16]</sup>, ESP6500<sup>[17]</sup> и Genome Aggregation Database<sup>[18]</sup>. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM<sup>[19]</sup>, специализированные базы данных и литературные данные. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.н., мутации в инtronных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга +/-10 нуклеотидов), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения цис-, трансположения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаичизма.