

ФИО

Пол:

Дата рождения:

Возраст:

ИНЗ:

Дата взятия образца:

Дата поступления образца:

Врач:

Дата печати результата:

Жен

27.06.1980

45 лет

999999999

24.11.2025 07:00

24.11.2025 13:37

26.11.2025 14:37

26.11.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Определение мутаций в генах BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2, CHEK2		
Обнаружение вариантов в гене BRCA1 (22 экзона)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене BRCA1 (22 экзона)
Обнаружение вариантов в гене BRCA2 (26 экзонов)	СМ.КОММ.	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный вариант с.7007+1G>C (rs397507891).
Обнаружение вариантов в гене ATM (66 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов, а также вариантов неопределенного значения в гене ATM (66 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене PALB2 (13 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене PALB2 (13 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене CHEK2 (15 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене CHEK2 (15 экзонов)
Генетическое заключение	СМ.КОММ.	Обнаружен патогенный вариант в гене BRCA2: гетерозиготный вариант с.7007+1G>C (rs397507891). Обнаружен вариант неопределенного значения в гене CHEK2: гетерозиготный вариант p.Ile157Thr (rs17879961). 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
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 13:37
Врач:	26.11.2025 14:37
Дата печати результата:	26.11.2025

Исследование**Комментарий к результату исследования**

У пациента обнаружены патогенные или вероятно патогенные изменения в гене BRCA2. Данные варианты в гетерозиготном состоянии могут повышать риск развития рака молочной железы, рака яичников, рака предстательной железы и рака поджелудочной железы. Выявление гомозиготных патогенных или вероятно патогенных вариантов или сложных гетерозиготных вариантов является молекулярно-генетическим критерием в диагностике анемии Фанкони. При обнаружении двух гетерозиготных патогенных/вероятно патогенных вариантов обычно рекомендуется проведение исследования у родителей пациента для определения цис- или транс расположения вариантов. При данном результате обычно назначается проверка результата альтернативными методами (секвенирование по Сенгеру). Также рекомендуется провести тщательное сопоставление с клиническими признаками. У пациента был проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в генах BRCA1/2, ATM, PALB2, CHEK2, предрасполагающих к развитию наследственного рака молочной железы, рака яичников, рака поджелудочной железы, рака желудка и рака предстательной железы. Выявление патогенных или вероятно патогенных вариантов в данных генах может в определенных клинических случаях подтвердить наследственную этиологию злокачественного образования, определить верные профилактические и метафилактические подходы лечения у пациента и его родственников, а также назначить таргетную терапию. Крайне важно отметить, что выявленный генотип может характеризоваться неполной пенетрантностью: то есть вероятность развития клинических проявлений в течение жизни у носителя может не достигать 100%. Это особенно важно учитывать при выявлении данного генотипа у бессимптомных носителей. Кроме этого, выявленный генотип может вызывать различную клиническую картину у разных пациентов и характеризоваться вариабельностью проявлений и симптомов даже в одной семье. В связи с этим, крайне важно проводить клинико-генетическое сопоставление полученного результата лечащим врачом.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Развернутое генетическое заключение

ФИО:	...
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2,CHEK2
Референсный геном:	GRCh38.p14
Среднее покрытие:	754x
Равномерность покрытия:	96%
Материал:	...

Найденные патогенные и вероятно патогенные варианты:

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Тип наследования**
BRCA1	-	-	-	-	-	-	-	-
BRCA2	NC_000013.11: g.32346897G>C	G / C	NM_000059.4: c.7007+1G>C	splice donor	6.892e-7	rs397507891	204x	АД
ATM	-	-	-	-	-	-	-	-
PALB2	-	-	-	-	-	-	-	-
CHEK2	-	-	-	-	-	-	-	-

Найденные варианты неопределенного значения:

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Тип наследования**
BRCA1	-	-	-	-	-	-	-	-
BRCA2	-	-	-	-	-	-	-	-
ATM	-	-	-	-	-	-	-	-
PALB2	-	-	-	-	-	-	-	-
CHEK2	NC_000022.11: g.28725099A>G	A / G	NM_007194.4: c.470T>C	NP_009125.1: p.Le157Thr	0.004121	rs17879961	732x	АД

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

** Тип наследования представлен для гена по базе данных Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), тип наследования генетического варианта должен определяться врачом-генетиком с учетом предполагаемой нозологии и фенотипа (АД – аутосомно-доминантный, АР – аутосомно-рецессивный)

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—100x. Для пробоподготовки была использована методика таргетного обогащения генов BRCA1/2, ATM, PALB2,CHEK2. Для названия

выявленных вариантов использовалась номенклатура сообщества HGVS [1]. Качество полученных прочтений оценивалось с помощью FastQC^[2]. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38 с помощью BWA^[3], после чего были использованы инструменты GATK 4.1.5.0^[4] для маркировки дубликатов, сортировки и рекалибровки базовой оценки качества. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций было выполнено с использованием алгоритма DeepVariant^[5]. Эффекты найденных вариантов определялись при помощи Ensembl Variant Effect Predictor^[6] и ANNOVAR^[7] с использованием аннотаций по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq^[8] с применением ряда методов предсказания патогенности замен (PolyPhen-2^[9], SIFT^[10], MutationTaster2^[11], MutationAssessor^[12], PROVEAN^[13], и др.), а также методов оценки эволюционной консервативности (PhyloP^[14], PhastCons^[15]). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов»^[16], ESP6500^[17] и Genome Aggregation Database^[18]. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM^[19], 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 интронных 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 мозаицизма.