

**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	Результат	Комментарий
<b>Определение мутаций в генах BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2, CHEK2</b>		
Обнаружение вариантов в гене BRCA1 (22 экзона)	<b>СМ.КОММ.</b>	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене BRCA1 (22 экзона)
Обнаружение вариантов в гене BRCA2 (26 экзонов)	<b>СМ.КОММ.</b>	Обнаружен патогенный вариант: гетерозиготный вариант с.7007+1G>C (rs397507891).
Обнаружение вариантов в гене ATM (66 экзонов)	<b>СМ.КОММ.</b>	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов, а также вариантов неопределенного значения в гене ATM (66 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене PALB2 (13 экзонов)	<b>СМ.КОММ.</b>	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене PALB2 (13 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене CHEK2 (15 экзонов)	<b>СМ.КОММ.</b>	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене CHEK2 (15 экзонов)
Генетическое заключение	<b>СМ.КОММ.</b>	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](http://www.invitro.ru)

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

## ФИО

Пол:	<b>Жен</b>
Дата рождения:	<b>27.06.1980</b>
Возраст:	<b>45 лет</b>
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](http://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<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 дубликатов, 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 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-, транспозиции пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма.