

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 13:36**
 Врач: **26.11.2025 14:37**
 Дата печати результата: **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.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене BRCA2 (26 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене ATM (66 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов 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.	Патогенных вариантов, вероятно патогенных вариантов в генах BRCA1/2, ATM, PALB2, CHEK2 обнаружено не было Результат прилагается на отдельном бланке

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

Комментарии к заявке:

Локализация: биопсия ткани

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

Техническое заключение

Развернутое генетическое заключение

ФИО:	...
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2, CHEK2
Референсный геном:	GRCh37 / hg19
Среднее покрытие:	1398x
Равномерность покрытия:	97%
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	-	-	-	-	-	-	-
ATM	-	-	-	-	-	-	-
PALB2	-	-	-	-	-	-	-
CHEK2	-	-	-	-	-	-	-

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	-	-	-	-	-	-	-
ATM	-	-	-	-	-	-	-
PALB2	-	-	-	-	-	-	-
CHEK2	-	-	-	-	-	-	-

* 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 BRCA1/2, 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 дупликатов, 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 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.