



## ЗАКЛЮЧЕНИЕ по результатам секвенирования генов BRCA1 и BRCA2

Пациент:

Пол: женский

Дата рождения:

Вид материала: ЭДТА/Генетика

Дата взятия биоматериала: 23.08.2024

№ заявки: 135340622

Наименование услуги: Определение мутаций генов BRCA1 и BRCA2 методом NGS (секвенирование всех кодирующих областей генов BRCA1 и BRCA2) (кровь)

Методом массового параллельного секвенирования на приборе Illumina MiSeqDx проведен анализ 2 генов BRCA1 и BRCA2. Гены BRCA1/2 относятся к группе генов-супрессоров, вовлеченных в процесс гомологичной репарации двунитевых разрывов ДНК. Наличие клинически значимых мутаций в генах BRCA1 или BRCA2 вызывает потерю функции белков, кодируемых этими генами, в результате чего нарушается основной механизм репарации двуцепочечных разрывов ДНК.

### ВЫЯВЛЕННЫЕ ВАРИАНТЫ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ

Ген	Положение по геномной координате**	Генотип	Экзон/интрон	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Транскрипт	Глубина прочтения
BRCA1	chr17:41209079T>TG	T/TG	19	c.5266dup	p.(Gln1756fs)	0.000180	NM_007294.4	x777

\*Частоты аллелей приведены по базе Genome Aggregation Database (gnomAD) (данные по 123136 экзонам и 15496 геномам). н/д = нет данных (не описан)

\*\*Версия генома: GRCh37/hg19

### ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ДАННЫХ

Выявлена описанная ранее как патогенная (HGMD ID: C1941841) дупликация в экзоне 19 гена BRCA1 (chr17:41209079T>TG) в гетерозиготном состоянии, приводящая к сдвигу рамки считывания

NM\_007294.4:c.5266dup, p.(Gln1756ProfsTer74), глубина покрытия точки x777. Выявленная дупликация зарегистрирована в контрольной выборке Genome Aggregation Database (gnomAD v2.1.1) с аллельной частотой 0.018030%.

Согласно критериям ACMG, данный вариант следует расценивать как патогенный.

Варианты в гене BRCA1 ассоциированы с повышением вероятности развития рака молочной железы (РМЖ) и яичников (РЯ).

Требуется подтверждение выявленных изменений методом секвенирования по Сэнгеру.

## ТЕХНИЧЕСКИЕ СВЕДЕНИЯ О ПРОВЕДЕННОМ ИССЛЕДОВАНИИ

Используемый прибор	MiSeqDX
Всего прочтений	289347
Длина прочтений	2*151 п.о.
Среднее покрытие	1737x
Равномерность покрытия	97%

## СВЕДЕНИЯ О МЕТОДЕ И ЕГО ОГРАНИЧЕНИЯХ

Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.о., мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген), для определения цис-, транс- положения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии.

Требуется сопоставление клинико-генетических данных. Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

Дата вынесения заключения: 05.09.2024

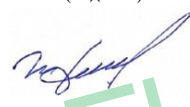
Биоинформатик, врач-  
лабораторный генетик

Кистол Денис Викторович  
(ФИО)

  
(подпись)

Руководитель направления  
Генетика, врач лабораторный  
генетик, к.м.н.

Дюжев Жан Александрович  
(ФИО)

  
(подпись)