



ЮНИДАБ

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/инtron | 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 экзомов и 15496 геномов). н/д = нет данных (не описан)

**Версия генома: GRCh37/hg19

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ДАННЫХ

Выявлена описанная ранее как патогенная (HGMD ID: CI941841) дупликация в экзоне 19 гена BRCA1 (chr17:41209079T>TG) в гетерозиготном состоянии, приводящая к сдвигу рамки считывания

NM_007294.4:c.5266dup, p.(Gln1756Ter74), 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 Сенгеру.

ТЕХНИЧЕСКИЕ СВЕДЕНИЯ О ПРОВЕДЕННОМ ИССЛЕДОВАНИИ

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

СВЕДЕНИЯ О МЕТОДЕ И ЕГО ОГРАНИЧЕНИЯХ

Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.о., мутации в инtronных 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

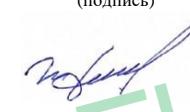
Кистол Денис Викторович
(ФИО)



(подпись)

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

Дюжев Жан Александрович
(ФИО)



(подпись)