



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования

Номер договора:

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Диагноз:

Вид биоматериала:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Вид исследования: Определение мутаций вызывающих резистентность к ингибиторам тирозинкиназной активности при ХМЛ

Метод исследования: Амплификация (ПЦР) и прямое секвенирование по Сэнгеру

Результат исследования:

Определение мутаций гена *BCR-ABL*

мутации				+/-
белок			мРНК (M14752)	
P-loop	M237I	Met237Ile	711G>A	-
	M244V	Met244Val	730A>G	-
	K247R	Lys247Arg	740A>G	-
	L248V	Leu248Val	742C>G	-
	G250E	Gly250Glu	749G>A	-
	G250A	Gly250Ala	750G>C	-
	Q252M	Gln252Met	755A>T	-
	Q252H	Gln252His	756G>C	-
	Q252H	Gln252His	756G>T	-
	Y253F	Tyr253Phe	758A>T	-
	Y253H	Tyr253His	757T>C	-
	E255K	Glu255Lys	763G>A	-
	E255V	Glu255Val	764A>T	-
	E255D	Glu255Asp	765G>C,T	-
	E275K	Glu275Lys	823G>A	-
	E279A	Glu279Ala	835G>A	-
	E281A	Glu281Ala	841G>A	-
	K285N	Lys285Asn	855A>T	-
B	E292V	Glu292Val	875A>G	-
	V299A	Val299Ala	896T>C	-
	V299L	Val299Leu	895G>C,T	-
	F311I	Phe311Ile	931T>A	-
	F311L	Phe311Leu	933C>G,A	-
T315I	Y312C	Tyr312Cys	935A>G	-
	T315I	Thr315Ile	944C>T	-
	F317L	Phe317Leu	949T>C	-
	F317I	Phe317Ile	949T>A	-
	F317L	Phe317Leu	951C>G,A	-
	S348L	Ser348Leu	1043C>T	-
	M351T	Met351Thr	1052T>C	-
C-domain	E355G	Glu355Gly	1064A>G	-
	E355A	Glu355Ala	1064A>C	-
	F359V	Phe359Val	1075T>G,A	-
	F359C	Phe359Cys	1076T>G	-
	L383F	Leu383Met	1150C>A	-

A-activation loop	L387F	Leu383Phe	1161G>C	-
	L387F	Leu387Phe	1161G>T	-
	L387M	Leu387Met	1159T>A	-
	H396R	His396Arg	1187A>G	-
	S417Y	Ser417Tyr	1250C>A	-
	A424G	Ala424Gly	1271C>G	-
	S438C	Ser438Cys	1313C>G	-
	P441L	Pro441Leu	1322C>T	-
	E450K	Glu450 Lys	1348G>A	-
	E450A	Glu450Ala	1349A>C	-
	E453K	Glu453Lys	1357G>A	-
	E459K	Glu459Lys	1374G>A	-
	E459A	Glu495Ala	1377A>C	-
	F486S	Phe486Ser	1457T>C	-
Другие аномалии гена BCR/ABL				Обнаружена гомозиготная инсерция 35 п.о. 9-133753954ins35bp с фреймшифтом* с.1423_1424insACTTTGATAACCGTGA AGAAAGAACAAGATAGAAG p.Cys475Tyr-fs*30

Заключение: В гене p190 *BCR/ABL* стандартные мутации не обнаружены. Обнаружена гомозиготная инсерция 35 п.о. 9-133753954ins35bp со сдвигом рамки считывания, приводящая к преждевременному образованию стоп-кодона, и синтезу укороченной формы белка, соответственно. Данная инсерция ранее описана в литературе, полагают, что она может являться причиной резистентности к иматинибу и другим ингибиторам тирозинкиназ [1,2].

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННУЮ ЛИТЕРАТУРУ:

1. Laudadio J, et al. J Mol Diagn. (2008). PMID: 18276770
2. Park SH, et al. Ann Lab Med (2012). PMID: 23130349

Врач-лабораторный генетик