



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам молекулярно-генетического исследования

Номер Договора:

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Диагноз:

Вид исследования: Определение мутаций в гене *POLE*

Метод исследования: Секвенирование нового поколения (NGS)

Вид биоматериала:

Дата забора материала:

Дата поступления в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты исследования:

Мутации, обнаруженные в опухоли

Положение (hg38)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*, %	Идентификатор dbSNP[1]	Идентификатор COSMIC[2]	Покрытие
Не выявлено							

* Доля мутантного аллеля в образце

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Не выявлено клинически значимых мутаций в генах: *POLE*

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *POLE*

Ограничения методики: метод позволяет выявлять наличие мутаций в целевых участках генов, включенных в диагностическую панель; метод не гарантирует обнаружения мутаций за пределами целевых участков. Метод также не предназначен для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии.

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

1) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>, v156

2) <https://cancer.sanger.ac.uk/>, v100

Старший молекулярный биолог (направление онкогенетика):

Врач-генетик