

**ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ**

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (495) 660-83-77
+7 800-333-45-38
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

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 в генах BRAF, NRAS и KIT**Метод исследования:** Секвенирование нового поколения (NGS)**Результат исследования:****Мутации, обнаруженные в ткани опухоли**

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP[1]	Идентификатор COSMIC[2]	Покрытие
chr7:140453136A>T	BRAF	c.1799T>A	p.Val600Glu	26,76%	rs113488022	<u>COSM476</u>	11964

*Доля мутантного аллеля в образце

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Выявлена 1 мутация: активирующая мутация гена *BRAF* (p.Val600Glu), ассоциирующаяся с чувствительностью к терапии ингибиторами BRAF, ингибиторами MEK и их комбинациям у пациентов с меланомой.

Мутаций в генах *NRAS* и *KIT* не обнаружено.

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *BRAF*, *NRAS*, *KIT*.

Список таргетных участков гена, включенных в анализ, может быть предоставлен по запросу. Ограничения методики: метод позволяет выявлять наличие мутаций в таргетных участках генов, включенных в диагностическую панель; метод не гарантирует обнаружения мутаций за границами таргетных участков. Метод также не предназначен для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии.

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

- 1) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
- 2) <http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>

Старший молекулярный биолог (направление онкогенетика):

Врач-генетик,