



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 секвенирования ДНК
(Определение мутаций в генах BRAF, KRAS и NRAS)

Номер договора:

Вид биоматериала:

Пациент:

Дата забора материала:

Дата рождения:

Дата поступления материала в лабораторию:

Пол:

Диагноз:

Дата готовности исследования:

Метод исследования: Секвенирование нового поколения (NGS)

Мутации, обнаруженные в опухоли

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP ^[1]	Идентификатор COSMIC ^[2]	Покрытие
chr12:25380275 T>G	KRAS	c.183A>C	p.Gln61His	26%	rs17851045	COSM554	16218

*Доля мутантного аллеля в образце

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Выявлена активирующая мутация в 61 кодоне гена *KRAS* типа p.Q61H, предполагающая резистентность опухоли к терапии таргетными препаратами, направленными против рецептора эпидермального фактора роста.

Не выявлено активирующих мутаций в генах *BRAF*, *NRAS*.

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: BRAF, KRAS, NRAS.

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>

Клинический интерпретатор:

Врач-генетик: