



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования

Номер договора:

Пациент:

Дата рождения:

Пол:

Диагноз:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Вид биоматериала:

Вид исследования: Жидкостная биопсия на 57 генов

Метод исследования: Секвенирование нового поколения (NGS)

Результат исследования:

Мутации, обнаруженные в плазме крови

1 класс - мутации с сильной клинической значимостью в отношении выбора лекарственных опций

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP ^[1]	Идентификатор COSMIC ^[2]	Покрытие
Не выявлено							

2 класс – мутации с потенциальной клинической значимостью в отношении выбора лекарственных опций

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP ^[1]	Идентификатор COSMIC ^[2]	Покрытие
Не выявлено							

3 класс – мутации с неизвестным клиническим значением в отношении выбора лекарственных опций

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP ^[1]	Идентификатор COSMIC ^[2]	Покрытие
chr11:108205768G>T	ATM	c.8083G>T	p.Gly2695Cys	20,44%	-	COSM6067432	6635

*Доля мутантного аллеля в образце

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Выявлена 1 мутация с неизвестным клиническим значением в отношении выбора лекарственных опций:

1. Мутация в гене *ATM* (p.Gly2695Cys), представляющая собой замену одного нуклеотида, приводящую к замене аминокислоты в кодируемом белке (мутация типа миссенс). Согласно базе данных COSMIC, мутация выявлена в опухолевой ткани у пациентов с раком легкого [3]. Мутация описана в базе данных геномных вариантов ClinVar как мутация с неизвестным значением [4]. Отсутствует зарегистрированная терапия, воздействующая на опухоли поджелудочной железы с мутацией *ATM*.

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *ABL1, AKT1, ALK, APC, ATM, BRAF, CDH1, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, DDR2, DNMT3A, EGFR, ERBB2, ERBB4, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOXL2, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, MLH1, MPL, MSH6, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL*.

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>
- 3) <https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic/mutation/overview?id=104728920>
- 4) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/variation/485233/>

**Зав. отделом лаборатории
направления онкогенетика:**

Врач-генетик: