



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 гене PIK3CA)

Номер договора:

Вид биоматериала:

Пациент:

Дата забора материала:

Дата рождения:

Дата поступления материала в лабораторию:

Пол:

Диагноз:

Дата готовности исследования:

Мутации, обнаруженные в опухоли

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP ^[1]	Идентификатор COSMIC ^[2]	Покрытие
chr3:1789360 82G>A	PIK3CA	c.1624G>A	p.Glu542Lys	31%	rs121913273	COSM760	21190

*Доля мутантного аллеля в образце

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Мутация в гене *PIK3CA* (p.Glu542Lys), представляющая собой ранее описанную точечную однонуклеотидную замену, приводящую к замене аминокислоты в кодируемом белке (мутация типа миссенс); согласно базе данных COSMIC, мутация выявлена в опухолевой ткани у пациентов с раком молочной железы [3]. Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрило алпелисиб в комбинации с фулвестрантом для женщин в постменопаузе с гормон рецептор-позитивным (ER+), отрицательным по экспрессии рецептора эпидермального фактора роста (HER2-) метастатическим раком молочной железы и мутацией в гене *PIK3CA* [4].

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *PIK3CA*.

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