

Ист.бол./Амб.карта:
Ф.И.О.: **Иванова Иванова Иванова**
Дата рождения: **15/06/1996** Пол: **Женский**

Адрес: **Москва**

Страховая компания:
Стр. полис: Серия Номер

ЛПУ: **(9779) LAB4U (МСК)**
Отделение Медицинский центр «М»
Ф.И.О. врача: -
Дата/время взятия материала: **04/04/2024 10:00**
Дата доставки материала: **04/04/2024**
Номер заказа: **977933333301**
Номер образца: **977933333301**

Генетические исследования

Наименование теста	Результат	Единицы измерения	Референсные значения
Заключение. Риск развития рака молочной железы.			
Исследование выполнено. Результат исследования оформлен отдельным документом.			
Определение, наиболее частых мутаций в генах BRCA1/2, CHEK2, NBS1			
BRCA1:185delAG (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		Ins/Ins	
BRCA1:4153delA (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		Del/Ins	
BRCA1:5382insC (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		Del/Del	
BRCA1:3819delGTAAA (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		Ins/Ins	
BRCA1:3875delGTCT (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		Ins/Ins	
BRCA1:300 T>G (Cys61Gly) (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		T/T	
BRCA1:2080delA (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		Ins/Ins	
BRCA2:6174delT (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		Ins/Ins	
CHEK2:1100delC (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		N/N	
CHEK2:17S+1C (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		G/G	
NBS1: 65del5 (мутация в гене, ассоциированная с раком молочной железы и яичников)		N/N	

Иванов И.И.,

Дата выдачи: **04/04/2024**
Стр. 1 из 1



Общество с ограниченной ответственностью "БИОН"
Лицензия № ЛО41-01162-50/00370168 от 06 июня 2019 г.
127106, Москва, Гостиничный проезд, дом 4А, стр. 1
Тел./факс: +7 (495) 141-94-00, e-mail: info@bionlab.ru
<https://bionlab.ru>

Аналитическое заключение врача-генетика

L066R Заключение. Риск развития рака молочной железы

ЛПУ: (9779) LAB4U (МСК)
Отделение:
Пациент: Иванова И. И.
Пол: Женский
Дата рождения: 01/03/1991 г.р.
Номер заказа: 97793333301
Номер образца: 97793333301

Выдано: врач-генетик Иванов И.И.
Дата выдачи: 04.04.2024 г.

Общая информация о генетическом тестировании.

Исследование генотипа проводится один раз, в течение жизни генотип человека не изменяется. Обнаруженные генетические особенности организма, обозначенные как факторы риска, не означают наличия или отсутствия заболевания. Оценка значимости генетических особенностей организма находится в исключительной компетенции лечащего врача и может быть произведена только на основании комплексной оценки состояния организма и образа жизни.

Результаты пациента

Полиморфизм	Генотип	Комментарий
BRCA1:185delAG	Ins/Ins	Мутация не обнаружена
BRCA1:4153delA	Ins/Ins	Мутация не обнаружена
BRCA1:5382insC	Del/Del	Мутация не обнаружена
BRCA1:3819delGTAAA	Ins/Ins	Мутация не обнаружена
BRCA1:3875delGTCT	Ins/Ins	Мутация не обнаружена
BRCA1:300 T>G	T/T	Мутация не обнаружена
BRCA1:2080delA	Ins/Ins	Мутация не обнаружена
BRCA2:6174delT	Ins/Ins	Мутация не обнаружена
CHEK2:1100delC	N/N	Мутация не обнаружена
CHEK2:IVS2+1G>A	G/G	Мутация не обнаружена
NBS1:657del5	N/N	Мутация не обнаружена

Итоговая таблица по результатам генетического тестирования

Пакет исследований	Оценка риска		
	Популяционный	Повышенный	Высокий
Риск развития рака молочной железы и яичников (<i>BRCA</i> -ассоциированный)	✓		

Заключение по результатам тестирования:

- ✓ Частых мутаций в генах *BRCA1* и *BRCA2*, ответственных за развитие *BRCA*-ассоциированного рака молочной железы и яичников не обнаружено.
- ✓ Мутаций в гене *CHEK2*(1100delC, IVS+1) не обнаружено.
- ✓ Мутаций в гене *NBS1*(657del5) не обнаружено.

Рекомендованные дополнительные исследования:

- ✓ Консультация маммолога и других специалистов в режиме обязательных профилактических осмотров.

Справочная информация

Гены рака молочной железы 1 и 2 (*BRCA-1* и *BRCA-2*) функционально препятствуют развитию рака молочной железы. Известно, что 5-10% случаев рака молочной железы и яичников являются наследственными и их развитие может быть связано с мутациями в генах *BRCA-1* и *BRCA-2*. На настоящий момент известно около 1500 геновариантов *BRCA-1* и *BRCA-2*, нарушающих функцию генов и приводящих к развитию заболевания. У пациентов с раком молочной железы славянской популяции, а также этнической группы типа Ашкенази наиболее часто выявляются патогенные варианты 185delAG, T181G, 4153delA, 5382insC в гене *BRCA-1* и 1528delAAAA, 1099SX C>G, 6174delT, 9318delAAAA в гене *BRCA-2*. Популяционная частота встречаемости данных распространенных мутаций достаточно низка (не более 1 %). Обнаружение перечисленных мутаций обычно связывается с увеличенным риском развития рака молочной железы и, в меньшей степени, рака яичников. Варианты *BRCA-1* 185delAG, 5382insC и *BRCA-2* 6174delT связывают с увеличением риска рака молочной железы при длительном использовании пероральных контрацептивов. Вариант *BRCA-1* 185delAG или 5382insC соответствует более неблагоприятным степеням гистологической злокачественности опухоли. РМЖ у мужчин встречается в 100 раз реже, чем у женщин. Наличие мутаций в генах *BRCA1/2* у мужчин в возрасте до 50 лет повышает риск развития не только РМЖ, но и рака поджелудочной железы, рака яичек, рака простаты. Патологический генотип *BRCA-2* повышает риск возникновения рака желудка, толстой кишки, эндометрия, поджелудочной железы, мочевого пузыря, желчевыводящих путей, а также возникновения меланомы.

Мутации гена *CHEK2* наследуются по аутосомно-доминантному типу, с одинаковой частотой встречаются у мужчин и женщин. Вероятность возникновения болезни повышается даже при наличии одной мутации в гетерозиготной форме. Ген *CHEK2* кодирует протеиновую киназу, которая активируется при повреждении ДНК и вовлечена в процесс регуляции клеточного деления и апоптоза (запрограммированная смерть клетки). Мутации в гене *CHEK2* часто приводят к развитию саркомы, рака молочной железы, простаты, злокачественных опухолей мозга, толстой кишки, желудка.

Наиболее часто встречаемой мутацией в гене *CHEK2*, ассоциированной с развитием опухолей, является делеция 1110delC, приводящая к синтезу усеченного белка с отсутствием киназной активности. Риск возникновения РМЖ у носительниц данной мутации увеличивается в 1,4-4,7 раз.

Мутация IVS2+1G>A в сайте сплайсинга 2 экзона гена приводит к нарушению границ сшиваемых экзонов, сдвигу рамки считывания, что приводит к синтезу белка с нарушенными функциями., как и в случае делеции 1110delC.

Ген *NBS1* кодирует белок нибрин, который участвует в регуляции клеточного цикла, играет важную роль в репарации двуниевых разрывов ДНК. Мутация 657del5 в 6 экзоне гена *NBS1* приводит к сдвигу рамки считывания и преждевременному обрыву синтеза белковой цепочки. В гомозиготном состоянии данная мутация приводит к развитию наследственного синдрома хромосомных поломок («Nijmegen breakage syndrome»). Гетерозиготное носительство мутаций 657del5 в гене *NBS1* ассоциировано с увеличением хромосомной нестабильности и наблюдается преимущественно у славян и ассоциировано с повышенным риском развития рака молочной железы. Частота встречаемости мутации с.657del5 в славянской популяции составляет 0,5-0,7%.