



Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

TEST TEST

Дата рождения:

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Вид исследования: Панель «Генетическая предрасположенность к раку молочной железы и яичников - развернутый»

Информация об исследовании:

Тест носит индивидуальный характер, все выявленные особенности и предоставленные рекомендации персонифицированы, так как основаны на изучении образца Вашей уникальной ДНК.

Исследование проведено методом RT-PCR на оборудовании CFX-96 (Bio-Rad). Подтверждено методом секвенирования по Сэнгеру на анализаторе 3500 Applied Biosystems.

Звено патогенеза	Гены
Протеин раннего начала рака молочной железы 1	BRCA1
Протеин раннего начала рака молочной железы 2	BRCA2
Киназа 2 контрольной точки	CHK2
Протеин раннего начала рака молочной железы 1	BRCA1

Описание генов:

Мутации в гене BRCA1 обуславливают примерно 40% случаев наследственного рака груди и рака предстательной железы, более 80% случаев наследственного рака груди и яичников. Белок, кодируемый геном BRCA1, способствует клеточному ответу на повреждение ДНК - играет важную роль в процессе репарации (восстановления) ДНК после её повреждения. Может работать как регулятор транскрипции. Регулирует нуклеацию центромерных трубочек. Необходим для нормального протекания цикла клеточного деления от фазы G2 до митоза. Участвует в запуске механизма блокировки деления клеток после ионизирующего облучения как в S, так и в G2 фазе клеточного цикла. Ингибирует синтез липидов путем связывания с неактивной фосфорилированной последовательностью ACACA и предотвращения её дефосфорелирование.

Наследственные мутации в генах BRCA1 и BRCA2 приводят к возрастающему в течении жизни риску развития рака груди, рака яичника или рака простаты. Оба этих гена имеют отношение к обеспе-

чению стабильности генома, а точнее - играют роль в механизме гомологичной рекомбинации при репарации (восстановлении) двухцепочечной ДНК.

Ген CHEK2 кодирует белок, который является регулятором контрольной точки клеточного цикла и предполагаемым супрессором опухоли. Он содержит домен взаимодействия белка, связанный с вилочной головкой, необходимый для активации в ответ на повреждение ДНК, и быстро фосфорилируется в ответ на репликационные блоки и повреждение ДНК. Кроме того, этот белок взаимодействует с BRCA1 и фосфорилирует его, позволяя BRCA1 восстанавливать выживаемость после повреждения ДНК. Мутации в этом гене были связаны с синдромом Ли-Фраумени, высокопроникающим семейным фенотипом рака, обычно связанным с наследственными мутациями в TP53. Кроме того, считается, что мутации в этом гене придают предрасположенность к саркомам, раку молочной железы и опухолям головного мозга.

Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>BRCA1</i>	Ins/Ins	Среднепопуляционный
<i>BRCA1</i>	Del/Del	Среднепопуляционный
<i>BRCA1</i>	Cys/Cys	Среднепопуляционный
<i>BRCA1</i>	Ins/Ins	Среднепопуляционный
<i>BRCA2</i>	Ins/Ins	Среднепопуляционный
<i>CHEK2</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>CHEK2</i>	Ins/Ins	Среднепопуляционный
<i>BRCA1</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>BRCA1</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>BRCA1</i>	A/A	Среднепопуляционный

Заключение:

Патогенные варианты нуклеотидной последовательности генов BRCA1, BRCA2, CHEK2 не выявлены.

И. о. заведующего лабораторией,
врач — лабораторный генетик, к.м.н.

Заварин В. В.

Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.

Литература:

1. NCCN Guidelines: Breast Cancer Version: 4.2023.

Пример результата