

Ф.И.О.: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата рождения: 01.01.1990 (32 г.) Пол: Ж

Регистрация биоматериала: 31.03.2022

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3301590293

 Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"

 Исполнитель: **ООО "ДНКМ"**

Фаза: (НЕ УКАЗАНА) (при 28-дн цикле)

Адрес регистрации: Г.МОСКВА


Генетическая предрасположенность к раку молочной железы

Название гена	Ген	SNP	Генотип	Риск
Чекпойнт-киназа 2	CHEK2	CHEK2 (Ile157Thr; I157T) (rs17879961)	Ile/Ile	Среднепопуляционный
Чекпойнт-киназа 2	CHEK2	CHEK2 (1-bp Del, 1100C; 1100DelC) (rs555607708)	Ins/Ins	Среднепопуляционный
Чекпойнт-киназа 2	CHEK2	CHEK2 (Pro85Leu; P85L) (rs17883862)	Pro/Pro	Среднепопуляционный
Чекпойнт-киназа 2	CHEK2	CHEK2 (Arg181His; R181H) (rs121908701)	Arg/Arg	Среднепопуляционный
Чекпойнт-киназа 2	CHEK2	CHEK2 (Glu239Lys/Ter; E239K/X) (rs121908702)	Glu/Glu	Среднепопуляционный
Чекпойнт-киназа 2	CHEK2	CHEK2: Arg181Cys; R181C	Arg/Arg	Среднепопуляционный
Чекпойнт-киназа 2	CHEK2	CHEK2 (IVS2+1G>A)	G/G	Среднепопуляционный

Заключение:

CHEK2 (Ile157Thr; I157T) (rs17879961): Вероятно-патогенная мутация с.470T>C в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (1-bp Del, 1100C; 1100DelC) (rs555607708): Патогенная мутация с.1100del в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (Pro85Leu; P85L) (rs17883862): Вероятно-патогенная мутация с.254C>T в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (Arg181His; R181H) (rs121908701): Вероятно-патогенная мутация с.542G>A в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (Glu239Lys/Ter; E239K/X) (rs121908702): Патогенная/вероятно-патогенная мутация с.715G>T/A в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2: Arg181Cys; R181C: Вероятно-патогенная мутация с.541C>T в гене CHEK2 не обнаружена.

CHEK2 (IVS2+1G>A): Вероятно-патогенная мутация с.319+1G>A в гене CHEK2 не обнаружена.

 Дата выполнения исследования: **01.04.2022**
19:10

 Исследование выполнил: **Ковнацкий И. С**
