

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 49 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 12.03.2021 09:07  
Дата поступления образца: 13.03.2021 05:09  
Врач: 16.03.2021 12:18  
Дата печати результата: 23.04.2021 18:22

Исследование	Результат	Комментарий
Наследственные случаи BRCA-ассоциированного рака у мужчин, 2 гена	.	
BRCA1 (5382insC)	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
BRCA1 (4153delA)	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
BRCA1 (3819delGTAAA)	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
BRCA1 (185delAG)	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
BRCA1 (3875delGTCT)	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
BRCA1 (300 T>G)	<b>T/T</b>	Мутация не обнаружена
BRCA1 (2080delA)	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
BRCA2 (6174delT)	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

## Описание

Пациент протестирован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие ряда мутаций по профилю 154ГП (Наследственные случаи BRCA-ассоциированного рака у мужчин).

### Протестированы гены:

- *BRCA 1* (5382insC или с.5266insC)
- *BRCA 1* (4153delA или с.4034delA)
- *BRCA 1* (3819delGTAAA или с.3700delGTAAA)
- *BRCA 1* (185delAG или с.68-69delAG)
- *BRCA 1* (3875delGTCT или с.3756delGTCT)
- *BRCA 1* (Т300G или с.181Т>G)
- *BRCA 1* (2080delA или с.1961delA)
- *BRCA 2* (6174delT или с.5946delT)

Гены *BRCA1* и *BRCA2* относятся к классу генов-супрессоров, которые участвуют в регуляции репарации (восстановления) ДНК и размножения клеток. Нарушение активности этих генов способствует превращению нормальных клеток в опухолевые. Мутации генов *BRCA1/2* приводят к хромосомной нестабильности и злокачественной трансформации клеток грудной железы и других органов. Частота встречаемости мутаций генов *BRCA1* и *BRCA2* в популяции составляет ~1%. Около 10% всех случаев рака грудной железы являются наследственными, из них 20-50% обусловлены мутациями в генах *BRCA1/2*. Мутации гена *BRCA2* встречаются в 2-4 раза реже, чем *BRCA1*. Мутации в этих генах значительно увеличивают индивидуальный риск развития наследственного рака грудной железы. Кроме рака грудной железы, а также рака простаты и яичек, представленные мутации являются риском для развития злокачественных новообразований органов желудочно-кишечного тракта.

В результате исследования генов *BRCA1* и *BRCA2* наиболее распространённых мутаций, ответственных за повышение риска развития BRCA-ассоциированного рака (грудной железы, простаты, яичек и др.), не выявлено.

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.