

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 41 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 06.07.2022  
Дата поступления образца: 06.07.2022  
Врач: 17.07.2022  
Дата печати результата: 17.07.2022

**Наследственные случаи рака МЖ и/или яичников BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1**

Исследование	Результат	Комментарий
<a href="#">NBS1 657del5</a>	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">CHEK2 IVS2+1G&gt;A</a>	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">CHEK2 1100delC</a>	<b>G/G</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">BRCA1 (5382insC)</a>	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">BRCA1 (4153delA)</a>	<b>N/INS</b>	РЕЗУЛЬТАТ ПРОВЕРЕН ДВАЖДЫ Обнаружена мутация в гетерозиготной форме
<a href="#">BRCA1 (3819delGTAAA)</a>	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">BRCA1 (185delAG)</a>	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">BRCA1 (3875delGTCT)</a>	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">BRCA1 (300 T&gt;G)</a>	<b>T/T</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">BRCA1 (2080delA)</a>	<b>N/N</b>	Мутация не обнаружена
<a href="#">BRCA2 (6174delT)</a>	<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 результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1981 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» по профилю № 1244ГП: Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников.

В ходе исследования проанализированы гены:

- BRCA1 (с.185delAG, с.300T>G, с.2080delA, с.4153delA, с.5382insC, с.3875delGTCT, с.3819GTAAA);
- BRCA2 (с.6174delT);
- CHEK2 (IVS2+1G>A, с.1100delC);
- NBN (с.657del5).

Гены BRCA1, BRCA2 являются генами онкосупрессорами, кодируют синтез белков, которые играют важную роль в процессах репарации (восстановления) ДНК, функционально препятствуя развитию рака молочной железы (РМЖ) и яичников. Мутации этих генов приводят к опухолевой трансформации клеток, преимущественно, в тканях молочной железы и яичников. Вероятность развития РМЖ у женщин-носительниц мутаций в генах BRCA1, BRCA2 повышена. Мутации в генах CHEK2 и NBN ассоциированы в большей степени с риском развития РМЖ.

Мужчины – носители мутаций в генах BRCA1, BRCA2 также относятся к группе риска по развитию онкопатологии простаты и органов желудочно – кишечного тракта.

**Результат:** При исследовании образцов ДНК в гене BRCA1 **обнаружена** патогенная гетерозиготная мутация с.5382insC.

Гетерозиготный генотип N/ с.5382insC.

*Выявленные изменения не являются диагнозом, информация носит ознакомительный характер. Необходимо проконсультироваться с лечащим врачом.*

Учитывая полученный результат, рекомендуется:

1. Консультация специалистов: онколога, маммолога, гинеколога.
2. Целесообразно обследование ближайших родственников (I степени родства) на носительство мутации в гене BRCA1 (профиль 124ГП или 1244ГП).
3. При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача-генетика.