



ТОВ "Нано Технології в Медицині"  
Україна, м. Київ, вул. Антоновича, 68  
+38 (044) 200-82-51  
lifecode.com.ua  
info@lifecode.com.ua



ПАЦІЄНТ:

Дата народження:

Стать: **жінка**

Послуга: OncoRisk BRCA Plus - Панель спадкового раку молочної залози та раку яєчників (14 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: **23BR014**

Отримано: 20.11.2023

Виконано: 11.12.2023

## Виявлено патогенний варіант в гені BRCA1

### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Thr278Asnfs\*9) у гені BRCA1. Очікується, що це призведе до відсутності або порушення білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA1 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей сигнал передчасної зупинки трансляції спостерігався в осіб з раком молочної залози (PMID: 23096355). Цей варіант також відомий як c.951\_952insA. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 266585). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген BRCA1 асоціюється з синдромом аутосомно-домінантного спадкового раку молочної залози та яєчників (НВОС) (UID MedGen: 151793). Крім того, ген BRCA1 має попередні докази, що підтверджують кореляцію з аутосомно-рецесивною анемією Фанконі (UID MedGen: 1632414). Цей результат узгоджується зі схильністю або діагнозом синдрому НВОС. НВОС через клінічно значущу зміну в гені BRCA1 характеризується підвищеним ризиком раку молочної залози (як у жінок, так і у чоловіків), раку яєчників, раку передміхурової залози, раку підшлункової залози та, можливо, меланоми порівняно з особами в загальній популяції. Ризик раку молочної залози протягом життя для жінок з патогенним варіантом BRCA1 становить 53-78% (PMID: 32676552, 33471974), а ймовірність повторного розвитку раку молочної залози в іншій молочній залозі (контралатеральний рак молочної залози) протягом 10 років після першого діагнозу становить оцінюється в 20-42% (PMID: 26700119). Ризик розвитку раку яєчників або фаллопієвих труб протягом життя становить 44-65% (PMID: 32676552). Чоловіки з НВОС через зміну гена BRCA1 мають 1-2% ризик розвитку раку грудної залози протягом життя (PMID: 18042939) і підвищений ризик раку передміхурової залози, хоча конкретні ризики протягом життя не ясні (PMID: 30900310). І чоловіки, і жінки з позитивним варіантом BRCA1 мають 3-4% ризик раку підшлункової залози протягом життя (PMID: 29922827, 27306910). Біологічні родичі можуть бути в групі ризику щодо синдрому НВОС і повинні розглянути можливість проведення тестування, якщо це клінічно доцільно.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
BRCA1	<b>c.832dup (p.Thr278fs)</b>	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: 951dupA		
	Транскрипт: NM_007294.4		
	Зиготність: Гетерозиготна		

\*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

\*Набір: CleanPlex® Hereditary Cancer Panel v2 (Paragon Genomics, США)

\*Обладнання: The Ion Proton Sequencer (Thermo Scientific, США)

\*Досліджувані гени: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53.

\*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

**\* Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

Виконавці:

Генетик

Шапочка Д.О.

