



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 Blood - Панель спадкового МДС та лейкемії (15 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: **23B029**

Отримано: 06.12.2023

Виконано: 27.12.2023

Виявлено патогенний варіант в гені СЕВРА

Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.His24Thrfs*136) у гені СЕВРА. Хоча не очікується, що це призведе до безглузкого опосередкованого розпаду, очікується, що це призведе до руйнування останніх 335 амінокислот білка СЕВРА. Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Про цей варіант в літературі не повідомлялося в осіб із захворюваннями, пов'язаними з СЕВРА. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 1452838). Цей варіант порушує виробництво ізоформи повної довжини (p42) білка СЕВРА, що призводить до переважного використання альтернативного нижнього метіоніну в рамці в кодоні 120. Трансляція, починаючи з цього метіоніну, призводить до усіченого N-кінця 30 кДа. ізоформа СЕВРА, яка не має домену TAD1 і, як було показано, скасовує функцію СЕВРА, діючи як домінуючо-негативний алель (PMID: 11242107, 19953636, 26162409). Хоча функціональні дослідження не проводилися для прямого тестування впливу цього варіанту на функцію білка СЕВРА, це свідчить про те, що порушення цієї ділянки білка є причиною захворювання. Цей варіант руйнує ділянку білка СЕВРА між кодоном 1 і 120. Інші варіанти в цій ділянці спостерігалися в осіб з аутосомно-домінантним станом, пов'язаним із СЕВРА (PMID: 11242107, 31867767, 32430494; Invitae), що свідчить про те, що це може бути клінічно значуща область білка. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
СЕВРА	c.69del (p.His24fs)	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_004364.5		
	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, BLM, СЕВРА, EPCAM, GATA2, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, PMS2, RUNX1, TERC, TERT, TP53

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

* Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

