



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:

Послуга: OpcoRisk CNS – лабораторні дослідження спадкового раку центральної нервової системи (26 генів, NGS)

ЗАМОВЛЕННЯ: 240C04

Отримано: 27.11.2024

Виконано: 08.12.2024

## Виявлено патогенний варіант в гені MLH1

Ген	Мутація	Класифікація	Бази даних
MLH1	<b>c.122A&gt;G (p.Asp41Gly)</b>	Патогенний варіант	ClinVar (NCBI)
	Альтернативна назва: -		
	Транскрипт: NM_000249.4		
	Зиготність: Гетерозиготна		

### Додаткова інформація:

Ця зміна послідовності замінює аспарагінову кислоту, яка є кислою та полярною, на гліцин, який є нейтральним та неполярним, у кодоні 41 білка MLH1 (p.Asp41Gly). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Ця місенс-зміна спостерігалася в осіб із синдромом Лінча (PMID: 15300854, 15365996, 15849733, 20233461, 28874130, 29360550). ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 89684). Розширене моделювання білкової послідовності та біофізичних властивостей (таких як структурна, функціональна та просторова інформація, збереження амінокислот, фізико-хімічні варіації, рухливість залишків і термодинамічна стабільність), виконане в Invitae, вказує на те, що цей місенс-варіант, як очікується, порушить функцію білка MLH1. Експериментальні дослідження показали, що ця місенс-зміна впливає на функцію MLH1 (PMID: 15475387, 23403630). Цей варіант руйнує залишок амінокислоти p.Asp41 в MLH1. Інші варіанти, які руйнують цей залишок, були визначені як патогенні (PMID: 12624141, 19419416, 25060679, 25477341). Це свідчить про те, що цей залишок є клінічно значущим і що варіанти, які порушують цей залишок, ймовірно, спричиняють захворювання. З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

\*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

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

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

AIP, ALK, APC, DICER1, HRAS, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2,

\*Досліджувані гени: POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, SMARCA4, SMARCACB1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL.

\*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

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

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

