



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



ПАЦІЄНТ:

Дата народження:

Стать:

Клінічні дані:

Діагноз:

Послуга: OncoTarget Cholangiocarcinoma — Панель для пошуку мішеней для таргетної терапії холангіокарциноми (10 генів)

ЗАМОВЛЕННЯ: 24TH003

Отримано: 08.02.2024

Виконано: 25.02.2024

Номер блоку:

149852/23

Кількість пухлинних клітин:

~1000

Відсоток пухлинних клітин:

~50%

Виявлено мутацію в гені BRCA2

Дослідження мутацій (ДНК-панель)

Ген	Мутація	Частота алелю (%)	Біологічне значення	Терапевтичне значення			
				Так/ Ні	Якщо «Так»		
					Оцінка OncoKB	Група препаратів	Чутлив./ Резист.
BRCA2	c.6952C>T	48%	Втрата функції	Так	1	інгібітори	чутл.

Ця зміна послідовності створює передчасний сигнал зупинки трансляції (p.Arg2318*) у гені BRCA2. Очікується, що це призведе до відсутності або пошкодження білкового продукту. Відомо, що варіанти втрати функції BRCA2 є патогенними (PMID: 20104584). Цей варіант відсутній у базах даних населення (gnomAD немає частоти). Цей варіант також відомий як 7180C>T. ClinVar містить запис для цього варіанту (ідентифікатор варіанта: 38076). З цих причин цей варіант був класифікований як патогенний.

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

*Набір: CleanPlex® OncoZoom® Cancer Hotspot Panel (Paragon Genomics, США)

*Чутливість: 1% мутантних алелів

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

*Досліджувані гени: BRAF, BRCA1, BRCA2, ERBB2, IDH1, KRAS.

*Контроль якості: Якість покриття цільових послідовностей задовільна

Транслокацій досліджуваних генів не виявлено

Дослідження транслокацій (РНК-панель)

Транслокацій досліджуваних генів не виявлено

*Метод: Next Generation Sequencing (NGS)

*Набір: AccuFusion™ RNA Lung Cancer Panel (Paragon Genomics, США)

*Чутливість: 1% транслокацій

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

*Досліджувані гени: NTRK1, NTRK3, RET.

*Контроль якості: якість покриття цільових послідовностей задовільна

*Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.

Виконавці:

Генетик Шапочка Д.О.

