



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:
Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 1100 delC в гене СНЕК2

Метод и оборудование: Аллель-специфичная полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Результат

делеция не выявлена

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-139 Выявление мутации 1100 delC в гене CHEK2

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов	
CHEK2 Checkpoint kinase 2 OMIM ID: 604373	1100 delC (rs555607708)	делеция не выявлена	делеция выявлена

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Ген CHEK2 расположен на длинном плече 22-й хромосомы. Он кодирует белок, который обладает выраженным контролирующим действием на клеточный цикл. Активация данного гена и соответствующего ему белка происходит в случае повреждения ДНК. Это повреждение может быть как вследствие внешних факторов (лекарственная терапия, влияние мутагенов и т.д.), так и вследствие нарушения целостности ДНК после деления клетки. При активации данный ген останавливает клеточный цикл и запускает процессы восстановления целостности поврежденной ДНК. Таким образом, этот белок выступает в роли опухолевого супрессора, или белка, предотвращающего развитие опухоли.

Показано, что мутации в гене CHEK2 увеличивают наследственную предрасположенность к развитию рака. Это связано с тем, что мутации инактивируют способность белка CHEK2 к выполнению своих функций. Таким образом, любые повреждения ДНК передаются после деления дочерним клеткам. Выявлена четкая связь наличия различных типов мутаций с развитием рака различной локализации (рак молочной железы, рак предстательной железы, почек, толстой кишки, щитовидной железы), а также некоторых типов лимфом.

Мутация 1100delC является следствием утраты (делеции) цитозина в 1100-м положении гена CHEK2. Хотя эта мутация встречается редко, она значительно повышает риск развития рака молочной железы (РМЖ). Этот риск коррелирует с семейным анамнезом и увеличивается, когда носители имеют родственников с этим диагнозом. У носителей мутации без отягощенной наследственности риск развития РМЖ составляет приблизительно 20 % и увеличивается до 44 %, когда затрагиваются как родственники первой, так и второй линии.

Мутация 1100delC гена CHEK2 приводит к повышенному риску развития рака молочной железы как у женщин, так и у мужчин, однако степень риска не изменяется, если эти люди являются носителями мутаций генов BRCA1 или BRCA2.

Мутации генов CHEK2 или TP53 были связаны с резистентностью к химиотерапии препаратами на основе антрациклина у пациентов с раком молочной железы.

Возможные генотипы

- Делеция в гене CHEK2 не выявлена – риск развития рака молочной железы и рака яичников находится в пределах общепопуляционных значений.
- Делеция в гене CHEK2 выявлена – риск развития рака молочной железы и рака яичников значительно превышает общепопуляционные значения.

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Важные замечания

Отсутствие нарушения по исследованному генетическому маркеру не исключает вероятность развития заболевания вследствие других причин, в том числе генетических и не отменяет общеклинического обследования (самообследование, ежегодное исследование с помощью инструментальных методов, осмотр маммолога, гинеколога). При выявлении мутации рекомендуется медико-генетическая консультация.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
 ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**