

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

Организация:

Врач:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Выявление мутации 2080delA в гене BRCA1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	делеция не выявлена	
Выявление мутации T300G в гене BRCA1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	мутация не выявлена	
Выявление мутации 3875delGTCT в гене BRCA1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	делеция не выявлена	
Выявление мутации 6174delT в гене BRCA2 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	делеция не выявлена	
Выявление мутации 3819delGTAAA в гене BRCA1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	делеция не выявлена	
Выявление мутации 5382insC в гене BRCA1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	инсерция выявлена	
Выявление мутации 185delAG в гене BRCA1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	делеция не выявлена	
Выявление мутации 4153delA в гене BRCA1 Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.		
Результат	делеция не выявлена	

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:  М.И. Скибо

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-012 Риск раннего развития рака молочной железы и яичников

ФИО

Возраст:

Заказ:

Дата заказа:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
BRCA1	185delAG	делеция не выявлена	✓	
BRCA1	4153delA	делеция не выявлена	✓	
BRCA1	5382insC	инсерция выявлена	!	↗
BRCA1	2080delA	делеция не выявлена	✓	
BRCA1	3819delGTAAA	делеция не выявлена	✓	
BRCA1	3875delGTCT	делеция не выявлена	✓	
BRCA1	T300G	мутация не выявлена	✓	
BRCA2	6174delT	делеция не выявлена	✓	

✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

! – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.

↗ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Выявлена мутация **5382insC** в гене BRCA1, значительно повышающая риск развития рака молочной железы и рака яичников.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

Необходима срочная консультация маммолога и/или онколога с целью оценки общего риска развития рака молочной железы и яичников (в совокупности с другими данными – семейным анамнезом, лабораторными, инструментальными исследованиями, с учетом возраста, наличия сопутствующих заболеваний и пр.). Это позволит разработать индивидуальную программу наблюдения, принять соответствующие меры, направленные на снижение риска развития заболевания и его осложнений, назначить своевременное лечение.

Также рекомендуется ряд профилактических мероприятий:

- Самообследование молочных желез
- Клиническое обследование у врача-маммолога (постоянное наблюдение)
- Наблюдение у гинеколога
- УЗ-исследование молочных желез, органов малого таза
- Анализ онкомаркеров (CA-125 и др.) в крови, по показаниям

Полный перечень необходимых исследований и периодичность их проведения определяет врач-специалист!

Рекомендуется проведение генетического анализа у совершеннолетних родственников I степени родства, с целью определения у них риска рака молочной железы и/или яичников и, при необходимости, принятия соответствующих профилактических мер.

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены при выборе методов обследования и профилактики!

Заведующая лабораторией: _____



И.И. Скибо/

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-012 Риск раннего развития рака молочной железы и яичников

i РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ

Рак молочной железы и яичников относятся к одной из самых распространенных групп онкологических заболеваний. С возрастом риск заболевания резко возрастает и после 50 лет достигает 15-20%. Присутствие мутаций в генах BRCA1 или BRCA2 может увеличить вероятность развития рака молочной железы более чем в 5 раз, а рака яичников - в 10-28 раз. Средний возраст развития заболевания при этом снижается. Наличие выявленных семейных случаев заболевания в первую очередь свидетельствует в пользу наследственной природы рака и требует проведения генетического анализа. Гены BRCA1 и BRCA2 участвуют в защите организма от спонтанных повреждений ДНК, поэтому нарушение их работы позволяет накапливаться мутациям и приводит к развитию онкологических заболеваний, в основном рака молочной железы и яичников. В анализ включены наиболее распространенные генетические маркеры (85% среди всех наследственных форм рака молочной железы и яичников), ассоциированные с высоким риском заболевания.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение
BRCA1 Ген, ассоциированный с раком молочной железы 1 <i>Breast Cancer 1</i> OMIM ID: +113705	185delAG	При выявлении мутации – высокий риск развития рака молочной железы и/или яичников.
	4153delA	
	5382insC	
	2080delA	
	3819delGTAAA	
	3875delGTCT	
	T300G	
BRCA2 Ген, ассоциированный с раком молочной железы 2 <i>Breast Cancer 2</i> OMIM ID: *600185	6174delT	При выявлении мутации – высокий риск развития рака молочной железы и/или яичников.