

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 *

Solo ABC: Анализ данных о генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, ATM

Метод: Генотипирование на ДНК-микрочипах (технология illumina).

Результат

Выполнено.

Отдельный бланк.

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/

Отчет о результатах генетического теста Solo ABC



ФИО	Дата исследования
ID	Тип образца: венозная кровь
Датараждения	Диагноз: нет
	Семейный анамнез: Н/Д



Патогенных мутаций не обнаружено

В исследованных генах ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2 не обнаружено патогенных или вероятно патогенных вариантов нуклеотидной последовательности (мутаций*), связанных с синдромом наследственного рака молочной железы и яичников. При этом, следует понимать, что наследственными мутациями объясняется возникновение только некоторых случаев рака молочной железы и яичников. Большинство из них являются спорадическими, то есть возникают случайно или под воздействием неблагоприятных внешних факторов, и их возникновение не может быть объяснено только генетическими факторами.

РЕЗУЛЬТАТ	ГЕН	МУТАЦИЯ
	ATM	мутаций не обнаружено
	BRCA1	мутаций не обнаружено
	BRCA2	мутаций не обнаружено
	CHEK2	мутаций не обнаружено

ОПИСАНИЕ РЕЗУЛЬТАТА Отрицательный результат тестирования означает отсутствие патогенных мутаций генов ATM, BRCA1, BRCA2 и CHEK2. Это свидетельствует о том, что при условии неотягощенности семейного анамнеза, риск развития рака яичников или рака молочной железы не превышает средний в популяции. Подробная информация приведена в разделе «Оценки рисков»

ПРОАНАЛИЗИРОВАННЫЕ МУТАЦИИ Гены ATM, BRCA1 и BRCA2 были проанализированы на предмет наличия мутаций во всех кодирующих участках. Также были исследованы участки гена CHEK2, в которых чаще всего встречаются варианты, ассоциированные с повышенным риском развития рака молочной железы и яичников.**

ПРОФИЛАКТИКА Учитывая отсутствие мутаций в исследованных генах и возраст обследуемой, на основании существующих рекомендаций может быть предложен индивидуальный план обследования и профилактики для снижения риска развития рака молочной железы и рака яичников. Подробная информация приведена в разделе «Управление рисками»

*На сегодняшний день вместо термина «мутация» принято использовать термин «патогенный вариант нуклеотидной последовательности». Учитывая, что основной текст отчета предназначен не только для врачей, но и для неспециалистов, далее будет использоваться более привычный термин "мутация".

**Подробное описание возможностей и ограничений теста приведено в разделе «Дополнительная информация».

ФИО	Дата исследования
ID	Тип образца: венозная кровь
Дата рождения	Диагноз: нет
	Семейный анамнез: Н/Д

РИСК РАКА ГРУДИ И ЯИЧНИКОВ

В ходе проведенного молекулярно-генетического тестирования не было выявлено мутаций, повышающих риски развития рака молочной железы и яичников. Тем не менее, риск развития данных типов рака увеличивается с возрастом, даже при отсутствии генетической предрасположенности. Согласно имеющимся данным, 5-летний риск развития рака молочной железы для женщины европеоидной расы в возрасте 62-х лет составляет 1,9%. А к 90 годам риск развития рака молочной железы составляет 9,1%. [1] Риск развития рака яичников в течение жизни не превышает 1%.

Эти данные являются усредненными. Некоторые другие факторы, кроме возраста и наследственности, увеличивают риски.

К ним, в частности, относятся:

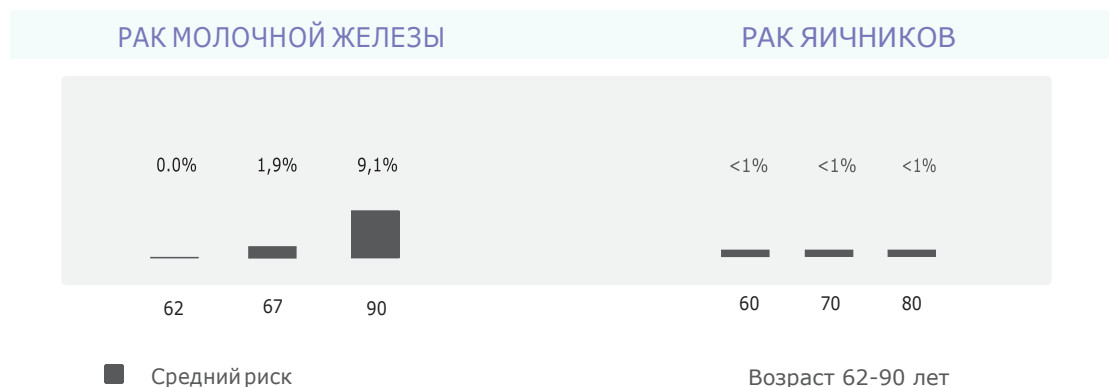
- увеличенный индекс массы тела
- употребление алкоголя
- гормонотерапия
- ранний возраст первой менструации
- отсутствие (малое число) родов в анамнезе
- поздний возраст первых успешных родов
- поздний возраст менопаузы
- другие факторы, связанные с наличие патологий молочной железы и некоторыми медицинскими процедурами

Некоторые факторы, наоборот, могут снижать риски:

- физические упражнения
- грудное вскармливание
- оофорэктомия в возрасте до 45 лет
- терапия, направленная на снижение риска рака молочной железы

Данные факторы риска приведены на основании руководства NCCN (Национальная всеобщая онкологическая сеть (США)). [2]

Для дальнейшего уточнения рисков рекомендуем вам проконсультироваться с врачом.



1. <https://www.cancer.gov/bcrisktool/>

2. https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx#detection

ФИО	Дата исследования
ID	Тип образца: венозная кровь
Датарождения	Диагноз: нет
	Семейный анамнез: Н/Д

РИСКИ УРОДСТВЕННИКОВ

Отрицательный результат вашего теста не исключает того, что у ваших родственников все же могут быть мутации, в генах ATM, BRCA1, BRCA2 и CHEK2. Вероятность передачи мутации в каком-либо из этих генов из поколения в поколение, составляет 50%. Поэтому, если у кого-то из ваших родителей есть такая мутация, вы могли не унаследовать ее.

Точно таким же образом, мутация может иметься у кого-либо из ваших бабушек или дедушек, но при этом она с 50% вероятностью могла не передаться вашими родителями. Однако, при этом, мутация могла передаться от них кому-либо ваших дядей и тетей (то есть братьев и сестер ваших родителей).

Поэтому, если в вашей семье имеются случаи рака молочной железы и яичников (особенно ранние – в возрасте младше 50 лет), то вашим родственникам следует пройти данный тест, даже несмотря на то, что у вас нет указанных мутаций. Разобраться, кому именно из вашей семьи стоит пройти тест, поможет врач-генетик, изучив вашу семейную историю заболевания.

Отсутствие у вас мутации так же не дает гарантии, что ее не будет у ваших детей. Они могут получить ее от вашего супруга, разумеется, при условии, что такая мутация у него имеется, либо, в очень редких случаях, такие мутации возникают случайным образом в половых клетках (мутации de novo), и передаются детям.

ФИО	Дата исследования	Тип
ID	образца: венозная кровь	
Дата рождения	Диагноз: нет	Семейный анамнез: Н/Д

В данном разделе приведены рекомендации по диагностическим процедурам и профилактическим мерам, направленным на снижение риска развития рака молочной железы и рака яичников, при отсутствии генетической предрасположенности к ним. Рекомендации основаны на клинических руководствах профильных авторитетных организаций (NCCN, ASCO, ESMO). При этом любые приведенные ниже рекомендации служат исключительно для общего информирования клиента, а применение этих рекомендаций возможно только после консультации и согласования с врачом. Кроме того, после консультации с врачом им могут быть даны дополнительные рекомендации. Выработка рекомендаций по ранней диагностике, профилактике, а также принятие клинических решений на основании данного теста является прерогативой врача.

РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

СНИЖЕНИЕ РИСКА

Особых рекомендаций для вашей группы риска не существует. Следует придерживаться общих рекомендаций по снижению рисков:

- контроль индекса массы тела
- физические упражнения
- ограничение употребления алкоголя

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА

С 40 лет рекомендуется клиническое ежегодное обследование молочных желез; ежегодная маммография; также возможно назначение маммографии с томосинтезом.

РАК ЯИЧНИКОВ

СНИЖЕНИЕ РИСКА

Особых рекомендаций для вашей группы риска не существует.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА

Особых рекомендаций по ранней диагностике рака яичников для вашей группы риска не существует.

ФИО	Дата исследования
ID	Тип образца: венозная кровь
Дата рождения	Диагноз: нет
	Семейный анамнез: Н/Д

МЕТОДОЛОГИЯ И ОГРАНИЧЕНИЯ ТЕСТА

Методология

Секвенирование нового поколения (NGS) было проведено с целью определения точечных мутаций, малых вставок и делеций, а также протяженных делеций в генах ATM, BRCA1, BRCA2 и CHEK2.

Геномная ДНК выделялась из образца крови с использованием стандартных методов. Анализ проводился с помощью набора реагентов Solo ABC на платформе Ion Torrent S5. Картирование найденных вариантов было проведено на основании геномной сборки GRCh37.

Исследуемые участки генов

ATM: секвенирование кодирующих областей гена

BRCA 1: секвенирование кодирующих областей гена

BRCA 2: секвенирование кодирующих областей гена

CHEK2: 1100delC (p.Thr367Metfs); c.470T>C (Ile157Thr); IVS2DS (G-A +1).

Ограничения

Данный тест позволяет обнаружить только мутации, перечисленные выше. Другие мутации и генетические полиморфизмы в этих и других генах, не могут быть обнаружены в рамках проведенного исследования. Поэтому тест не способен обнаружить все варианты, связанные с риском развития рака груди и яичников или другими заболеваниями.

В случае если у вас не были обнаружены мутации, это не говорит об отсутствии риска развития рака молочной железы и яичников. Кроме того, причины возникновения рака разнообразны, и на них могут влиять как наследственность, так и возраст, условия окружающей среды и образ жизни. Индивидуальный риск развития рака молочной железы и яичников зависит от каждого из этих факторов, а также истории заболевания в семье.

ФИО	Дата исследования
ID	Тип образца: венозная кровь
Дата рождения	Диагноз: нет
	Семейный анамнез: Н/Д

ПАТОГЕННЫЕ
ВАРИАНТЫ,
ЯВЛЯЮЩИЕСЯ
ВЕРОЯТНОЙ
ПРИЧИНОЙ
СИНДРОМА
НАСЛЕДСТВЕННОГО
РАКА МОЛОЧНОЙ
ЖЕЛЕЗЫ И
ЯИЧНИКОВ

ГЕН	ОПИСАНИЕ ВАРИАНТА	
Не выявлено	Положение (GRCh37/hg19):	-
	Генотип:	-
	Экзон:	-
	Положение в кДНК:	-
	Замена АК:	-
	Частота аллеля:	-
	Референсная последовательность:	-
	Глубина прочтения:	-

ПАТОГЕННЫЕ
ВАРИАНТЫ,
ЯВЛЯЮЩИЕСЯ
ВОЗМОЖНОЙ
ПРИЧИНОЙ
СИНДРОМА
НАСЛЕДСТВЕННОГО
РАКА МОЛОЧНОЙ
ЖЕЛЕЗЫ И
ЯИЧНИКОВ

ГЕН	ОПИСАНИЕ ВАРИАНТА	
Не выявлено	Положение (GRCh37/hg19):	-
	Генотип:	-
	Экзон:	-
	Положение в кДНК:	-
	Замена АК:	-
	Частота аллеля:	-
	Референсная последовательность:	-
	Глубина прочтения:	-

ПАТОГЕННЫЕ
ВАРИАНТЫ,
ИМЕЮЩИЕ
ВОЗМОЖНОЕ
ОТНОШЕНИЕ К
ФЕНОТИПУ*

ГЕН	ОПИСАНИЕ ВАРИАНТА	
Не выявлено	Положение (GRCh37/hg19):	-
	Генотип:	-
	Экзон:	-
	Положение в кДНК:	-
	Замена АК:	-
	Частота аллеля:	-
	Референсная последовательность:	-
	Глубина прочтения:	-

*Под фенотипом здесь понимаются особенности анамнеза, диагноза или другие известные индивидуальные особенности