

Пациент:		
Заказ:	Код пациента: не указан	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол: женский
ЛПУ:	Код ЛПУ:	
Беременность (указано врачом/пациентом при заказе): не указано		

ИССЛЕДОВАНИЕ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ CHEK2 (1100DELС, IVS2 + 1G>A) И NBS1 (657DEL5)

Штрихкод:	Вн.№:	Материал: Кровь с ЭДТА
-----------	-------	------------------------

Параметр	Результат
Исследование мутаций в генах CHEK2 (1100delC, IVS2 + 1G>A) и NBS1 (657del5)	См. приложение 1

Результат лабораторного исследования не является диагнозом.

Тактика обследования, лечения пациента, интерпретация результатов лабораторных исследований определяется лечащим врачом.

Качество исследований обеспечено сертифицированной системой менеджмента качества, соответствующей требованиям международных стандартов:
ГОСТ Р ИСО 9001-2015 (сертификат соответствия РОСС RU.13СK03.01050, действителен до 30.05.2028 г.)
ISO 9001:2015 (сертификат соответствия № RU.QM075.00402, действителен до 30.05.2028 г.)
ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) (сертификат № РОСС RU.32101.04Ж3А1.246, действителен до 19.08.2027 г.)
ГОСТ 33044-2014 / OECD Guide 1:1998 (сертификат № РОСС RU.32101.04Ж3А1.247, действителен до 19.08.2027 г.)

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Страница 1 из 2

Дата готовности результата: 14.10.2025

Дата печати результата: 07.11.2025

Результат выдал:

 подпись

Пациент:		
Заказ:	Код пациента: не указан	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:	Код ЛПУ:	
Беременность (указано врачом/пациентом при заказе): не указано		

ПРИЛОЖЕНИЕ 1
- Кровь с ЭДТА

Определение наиболее частых мутаций в гене CHEK2 (1100delC, IVS2 +1G>A) и мутации 657del5 в гене NBS1

НАИМЕНОВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	РЕЗУЛЬТАТ
CHEK2 (1100delC)	N/N - Мутация не обнаружена
CHEK2 (IVS2 +1G>A)	G/G - Мутация не обнаружена
NBS1 657del5	N/N - Мутация не обнаружена
Заключение	Мутаций в исследуемых областях генетических маркеров НЕ ОБНАРУЖЕНО
<p>Генетический риск, связанный с мутациями в генах CHEK2 (1100delC), CHEK2 (IVS2 +1G>A) и NBS1 657del5 ПОПУЛЯЦИОННЫЙ. Это не исключает вероятность наличия иных, более редких мутаций, влияющих на возникновение наследственных онкологических заболеваний.</p> <p>При наличии отягощенного анамнеза рекомендуется проведение дополнительного молекулярно-генетического обследования на выявление мутаций в генах BRCA1, BRCA2 и NBS1.</p>	
Информация об исследовании	:
<p>Наследственный рак молочной железы (PMЖ) считается самой частой разновидностью семейных опухолевых заболеваний. Ген CHEK2 кодирует фермент чекпоинт-киназу 2, которая участвует в контроле клеточного цикла, блокируя клетки в фазе G1 в ответ на повреждения ДНК, и выступает как супрессор злокачественной трансформации клеток. Белок, кодируемый этим геном, является регулятором одной из стадий клеточного цикла и, предположительно, имеет онкосупрессорную активность. Белок фосфорилирует белок BRCA1, позволяя BRCA1 оставаться в работоспособном состоянии после повреждения ДНК. Ген NBS1 (NIJMEGEN BREAKAGE SYNDROME) кодирует белок нибрин (NBN), который участвует в регуляции клеточного цикла, играет важную роль в восстановлении ДНК. CHEK2 и NBS1 обладают существенно меньшей пенетрантностью по сравнению с генами BRCA, т.е. не все носители мутации заболевают.</p>	