

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 ГЕНЕ СНЕК2 (1100DELС, IVS2 + 1G>A)**

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

Параметр	Результат
Исследование мутаций в гене СНЕК2 (1100delC, IVS2 + 1G>A)	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.13СК03.01050, 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

**Выявление мутаций в гене CHEK2 (1100delC, IVS2 +1G>A)**

НАИМЕНОВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	РЕЗУЛЬТАТ
CHEK2 (1100delC)	N/N - Мутация не обнаружена
CHEK2 (IVS2 +1G>A)	G/G - Мутация не обнаружена
Заключение	Мутаций в исследуемых областях генетических маркеров НЕ ОБНАРУЖЕНО
<p>Генетический риск раннего развития рака молочной железы ПОПУЛЯЦИОННЫЙ.          Это не исключает вероятность наличия иных, более редких мутаций, влияющих на возникновение наследственных онкологических заболеваний.          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. Мутация с.1100delC гена CHEK2 является наиболее распространенной. Частота аллеля 1100delC в европейской популяции составляет 1,1–1,4%. Среди российских пациенток частота встречаемости аллеля 1100delC составляет 2-5%. Риск возникновения PMЖ у женщин-носительниц мутации 1100delC увеличивается в 1,4–4,7 раза. Мутация IVS2+1G&gt;A гена CHEK2 более редкая, по сравнению с с.1100delC. Аллель IVS2+1G&gt;A CHEK2 ассоциирован с возникновением онкологической патологии различной локализации, чаще всего встречается у больных PMЖ. Гены CHEK2 и NBS1 обладают существенно меньшей пенетрантностью по сравнению с генами BRCA, т.е. не все носители мутации заболевают. Наследование мутации гена CHEK2 происходит по аутосомно-доминантному типу, передаются из поколения в поколение с вероятностью 50%.</p>	