

Пациент:		
Заказ:	Код пациента:	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:	Код ЛПУ:	

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ, РАСШИРЕННАЯ ПАНЕЛЬ. ИССЛЕДОВАНИЕ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1

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

Параметр	Результат
----------	-----------

Наследственный рак молочной железы и яичников, расширенная панель. Исследование мутаций в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1

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: 07.10.2025

Дата печати результата: 07.11.2025

Результат выдал:

 подпись

Пациент:		
Заказ:	Код пациента: не указан	Дата регистрации:
Дата рождения:	Возраст:	Пол:
ЛПУ:		Код ЛПУ:

ПРИЛОЖЕНИЕ 1
- Кровь с ЭДТА

Расширенное исследование генетических факторов риска развития рака молочной железы и рака яичников: мутации в 4-х генах - BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBS1

НАИМЕНОВАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	РЕЗУЛЬТАТ
BRCA1: 185delAG	N/N
Мутация не обнаружена	
BRCA1: 4153delA	N/N
Мутация не обнаружена	
BRCA1: 5382insC	N/N
Мутация не обнаружена	
BRCA1: 3819delGTAAA	N/N
Мутация не обнаружена	
BRCA1: 3875delGTCT	N/N
Мутация не обнаружена	
BRCA1: 300T>G (Cys61Gly)	T/T
Мутация не обнаружена	
BRCA1: 2080delA	N/N
Мутация не обнаружена	
BRCA2: 6174delT	N/N
Мутация не обнаружена	
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
Генетический риск раннего развития рака молочной железы и рака яичников ПОПУЛЯЦИОННЫЙ.	
Информация об исследовании	:
<p>Исследуемые гены кодируют белки, задействованные в системе репарации поврежденной ДНК и поддержании стабильности генома. Генетические факторы риска развития рака молочной железы (PMЖ)/рака яичников (PЯ) связывают с наличием мутаций в генах BRCA1, BRCA2. Гены BRCA1, BRCA2 относят к высокопенетрантным генам. Наличие клинически значимых мутаций в генах BRCA1 или BRCA2 вызывает потерю функции белков, кодируемых этими генами, в результате чего нарушается основной механизм репарации двуниевых разрывов ДНК, следствием чего является повышенный риск возникновения некоторых злокачественных новообразований (рака молочной железы, рака яичников и др.). Ген CHEK2 относят к среднепенетрантным генам. Белок, кодируемый этим геном, является регулятором одной из стадий клеточного цикла и, предположительно, имеет онкосупрессорную активность. Ген NBS1 относят к низкопенетрантным генам. Ген NBS1 (NIJMEGEN BREAKAGE SYNDROME) кодирует белок нибрин (NBN), который участвует в регуляции клеточного цикла, играет важную роль в восстановлении ДНК.</p>	