PROGEN

Медико-генетический центр PROGEN
Москва, Старокалужское шоссе, 62, стр. 4
progen.ru · +7 (499) 677-52-22

ОБРАЗЕЦ ЗАКЛЮЧЕНИЯ

Наследственный рак PreSENTIA

Панель наследственного рака предстательной железы · диагностическое исследование

ПАЦИЕНТ

ФИО
—

Дата рождения
—

Генетический пол
Мужской

Показания
Диагностическое исследование

ОБРАЗЕЦ

Номер заказа
—

Дата забора
09.06.2026

Дата получения
15.06.2026

Дата отчёта
02.07.2026

Биоматериал
Венозная кровь

НАПРАВЛЕНИЕ

Клиника
ООО «ПРОГЕН»

Направляющий врач
Серебреникова Т. Е.

Лаборатория
Medicover Genetics, Кипр

РЕЗУЛЬТАТ

Клинически значимых вариантов не обнаружено

Патогенных и вероятно патогенных вариантов, вариантов неопределённого значения и значимых CNV не найдено.

Комментарий лаборатории

Ни в одном из проанализированных участков исследованных генов не обнаружено патогенных и вероятно патогенных мутаций, вариантов неопределённого значения и патогенных вариаций числа копий. Всем, кто проходит генетическое тестирование, рекомендуется консультация врача-генетика.

Статистика анализа. Целевое покрытие нуклеотидов — **≥ 10x: 99,4%** · **≥ 20x: 99,4%**

Что дальше

Отрицательный результат означает, что наследственная предрасположенность, связанная с исследованными генами, не выявлена. Он не исключает спорадического рака, поэтому плановые обследования по возрасту и рекомендациям врача остаются в силе. Если в семье были онкологические заболевания, обсудите результат с врачом-генетиком PROGEN.

Запись на консультацию врача-генетика: +7 (499) 677-52-22 · progen.ru

Результаты утверждены специалистами лаборатории Medicover Genetics Ltd (Никосия, Кипр)

Направляющий врач: Серебреникова Т. Е., ООО «ПРОГЕН»

Метод исследования

PreSENTIA — лабораторно разработанный тест (LDT) компании Medicover Genetics Ltd для диагностики наследственных онкологических заболеваний. Геномную ДНК выделяют по стандартизированной методике и механически фрагментируют перед подготовкой библиотеки. Нужные участки генома обогащают методом гибридизации в растворе и секвенируют на платформе нового поколения (NGS). Прочтения выравнивают на референсный геном, варианты выявляют с помощью собственных биоинформатических алгоритмов лаборатории. Варианты классифицируют по критериям Американского колледжа медицинской генетики и геномики (ACMG) на клинической платформе Varsome с учётом данных, опубликованных на момент исследования.

Тест выявляет однонуклеотидные варианты, небольшие вставки и делеции (до 50 п. н.) и вариации числа копий. Анализируются экзоны транскриптов MANE и/или канонических транскриптов, по 20 п. н. прилегающих интронов, выбранные нетранслируемые и промоторные области, а также отдельные клинически значимые некодирующие варианты.

Сообщаются патогенные и вероятно патогенные варианты. Несинонимичные варианты неопределённого значения сообщаются только в кодирующих экзонах и в пределах 5 п. н. от сайта сплайсинга, если они потенциально патогенны; по рекомендациям ACMG такие варианты не используют для принятия клинических решений, а новые данные могут изменить их классификацию. Доброкачественные варианты и CNV не сообщаются.

Как понимать результат

Результат относится только к наследственным (герминальным) вариантам. «Клинически значимых вариантов не обнаружено» означает, что наследственный вариант, связанный с раком, не найден; это не исключает развития спорадического рака в будущем. «Обнаружен клинически значимый вариант» указывает на наследственную предрасположенность и повышенный риск рака. «Обнаружен вариант неопределённого значения» означает, что связь варианта с риском заболевания пока неясна.

Ограничения

Вариации числа копий (CNV) рассчитываются по глубине покрытия высококачественных уникально выровненных прочтений с нормализацией по GC-составу и сравниваются с набором эталонных образцов; тест выявляет CNV размером от нескольких экзонов, все положительные CNV подтверждаются ортогональным методом. CNV не выявляются в регионах с низкой картируемостью, повторами, псевдогенами и экстремальным GC-составом; чувствительность NGS для CNV ниже, чем у специальных методов, поэтому отсутствие CNV в отчёте не гарантирует их полного отсутствия. Если в гене найдено два варианта, тест не различает, находятся ли они на одной хромосоме (цис) или на разных (транс). Варианты в участках с повторами, сегментными дупликациями, псевдогенами и экстремальным GC-составом могут быть не выявлены. Изменения в промоторах и глубоких интронах не исследуются, если не указано иное. Отсутствие патогенных вариантов снижает, но не исключает вероятность наследственного синдрома.

Тест не предназначен и не валидирован для выявления соматических вариантов и выявляет не все варианты, связанные с наследственными онкологическими синдромами. Ложноположительные и ложноотрицательные результаты возможны из-за мозаицизма, соматических хромосомных аномалий, трансплантации костного мозга, ошибок маркировки, неточной клинической информации и других редких причин. Точность интерпретации зависит от клинического диагноза, семейного анамнеза и подтверждённого биологического родства.

Технические характеристики

Характеристики зависят от выбранной панели. APC (NM_000038.6): промотор 1B — изменения последовательности, промотор 1A — последовательность и CNV. CDKN2A: транскрипты NM_000077.5 и NM_058195.4 (белки p16INK4a и p14ARF). EPCAM (NM_002354.3): только CNV. GREM1 (NM_013372.7): только CNV в регуляторной области 40 т. п. н. выше гена. HOXB13: только вариант c.251G>A (p.Gly84Glu). MLH1, MSH2: выбранные участки промотора — изменения последовательности. PTEN: промотор — последовательность и CNV. TP53: промотор — CNV.

Не охвачены кодирующие экзоны: BMPR1A (NM_004329.3) экзон 13; CHEK2 (NM_007194.4) экзоны 12–15; DICER1 (NM_177438.3) экзон 27; FANCA (NM_000135.4) экзон 15; FANCD2 (NM_001018115.3) экзоны 12–17 и 19–28; PMS2 (NM_000535.7) экзоны 11–15; POLE (NM_006231.4) экзон 1; PTEN (NM_000314.8) экзон 9; RB1 (NM_000321.3) экзон 15; SDHC (NM_003001.5) экзон 6; SMARCA4 (NM_001387283.1) экзоны 27 и 30.

Тест разработан и валидирован компанией Medicover Genetics Ltd, аккредитованной CAP и сертифицированной по ISO 15189:2022. Одобрение FDA для лабораторно разработанных тестов не требуется.

Список литературы

1. Trepanier A. и др. Оценка генетического риска рака и консультирование: рекомендации NSGC. J. Genet. Couns. (2004).
2. Richards S. и др. Стандарты интерпретации вариантов последовательности ACMG/AMP. Genet. Med. (2015). doi:10.1038/gim.2015.30.
3. Abou Tayoun A. N. и др. Критерий PVS1 ACMG/AMP. Hum. Mutat. 39, 1517–1524 (2018).
4. Ellard S. и др. ACGS Best Practice Guidelines for Variant Classification in Rare Disease 2020.

ОБРАЗЕЦ