

Пациент: ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ			
Заказ:	Дата регистрации: 12.12.2023		
Дата рождения: 10.10.1980	Возраст: 43 г.	Пол: М	
ЛПУ: Образец результата		Код ЛПУ: 99991264	

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.

Дата взятия биоматериала:	
Заявка: 7018205315	Материал: Кровь венозная (с ЭДТА)
Исследование: Синдром Линча (определение мутаций в генах MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	

Параметр	Результат
Синдром Линча (определение мутаций в генах MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	Готов (см. приложение)

Результат лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.
 ISO 9001:2015 сертификат соответствия №RU.097A.00415, действителен до 19.10.2025
 ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РОСС RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ Врач КЛД: Станкевич Л. И.

Страница 1 из 5

Дата готовности результата: 12.12.2023 13:42

Дата печати результата: 12.12.2023 13:42:54

Результат выдал:



подпись



Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК методом клинического секвенирования

Результат научного исследования № 0000197211 от 11.12.2023

ТЕСТ ТЕСТ

Дата рождения:

Пол: женский

Вид биоматериала: Кровь

Дата забора биоматериала: 11.12.2023

Дата регистрации биоматериала: 11.12.2023

Причина обращения/предварительный диагноз:

Заказчик: Лаборатория ЛабКвест

Код ЛПУ: 035

Дата выпуска отчёта: 11.12.2023

Вид исследования: Панель «Синдром Линча (определение мутаций в генах MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)»

Информация об исследовании:

Тест носит индивидуальный характер, все выявленные особенности и предоставленные рекомендации персонифицированы, так как основаны на изучении образца Вашей уникальной ДНК. Исследование проведено методом RT-PCR на оборудовании CFX-96 (Bio-Rad). Подтверждено методом секвенирования по Сэнгеру на анализаторе 3500 Applied Biosystems.

Звено патогенеза	Гены
Гомолог mutS 2	MSH2
Гомолог 1 PMS2, компонент системы исправления несоответствия	PMS2
Гомолог mutS 6	MSH6
Гомолог mutL 1	MLH1

Описание генов:

Ген MSH2 является геном-супрессором опухолей и, в частности, геном-хранителем, который кодирует белок репарации несоответствия ДНК (MMR), MSH2, который образует гетеродимер с MSH6 для создания человеческого комплекса репарации несоответствия MutS α . Он также димеризуется с MSH3 с образованием комплекса репарации ДНК MutS β . MSH2 участвует во многих различных формах репарации ДНК. Этот локус часто мутирует при наследственном неполипозном раке толстого кишечника.

Ген PMS2 кодирует белок, который является ключевым компонентом системы репарации несоответствий, которая функционирует для исправления несоответствий ДНК и небольших вставок и делеций, которые могут произойти во время репликации ДНК и гомологичной рекомбинации. Этот белок образует гетеродимеры с продуктом гена mutL homolog 1 (MLH1) с образованием гетеродимера MutL-альфа. Гетеродимер MutL-альфа обладает эндонуклеолитической активностью, которая активируется после распознавания несоответствий и петель вставки/делеции гетеродимерами MutS-альфа и MutS-бета и необходима для удаления несовместимой ДНК.

Ген MSH6 кодирует члена семейства MutS, отвечающего за репарацию несоответствия ДНК. У *E. coli* белок MutS помогает распознавать несовпадающие нуклеотиды до их репарации. Высококонсервативная область размером около 150 а.к.н., называемая мотивом связывания аденин-нуклеотидов Уокера-А, существует в гомологах MutS. Кодируемый белок гетеродимеризуется с MSH2 с образованием комплекса распознавания несоответствия, который функционирует как двунаправленный молекулярный переключатель, обменивающийся АДФ и АТФ, поскольку несоответствия ДНК связываются и диссоциируют. Мутации в этом гене могут быть связаны с наследственным неполипозным раком толстой кишки, колоректальным раком и раком эндометрия.

Ген MLH1 кодирует белок, который может гетеродимеризоваться с эндонуклеазой репарации несоответствия PMS2 с образованием MutL альфа, части системы репарации несоответствия ДНК. Когда MutL альфа связывается с MutS beta и некоторыми вспомогательными белками, PMS2-субъединица MutL альфа вносит одноцепочечный разрыв вблизи несоответствия ДНК, обеспечивая точку входа для деградации экзонуклеазы. Кодируемый белок также участвует в передаче сигналов о повреждении ДНК и может гетеродимеризоваться с белком репарации несоответствия ДНК MLH3 с образованием MutL gamma, который участвует в мейозе. Этот ген был идентифицирован как локус, часто мутировавший при наследственном неполипозном раке толстой кишки.

Полученные генотипы:

Ген	Генотип	Риск
<i>MSH2</i>	C/C	Среднепопуляционный
<i>MSH2</i>	A/A	Среднепопуляционный
<i>MSH2</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>MSH2</i>	C/C	Среднепопуляционный
<i>MSH2</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>MSH2</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>MSH2</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>MSH2</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>PMS2</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>PMS2</i>	Ins/Ins	Среднепопуляционный
<i>MSH6</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>MSH6</i>	A/A	Среднепопуляционный
<i>MSH6</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>MSH6</i>	T/T	Среднепопуляционный
<i>MLH1</i>	G/G	Среднепопуляционный
<i>MLH1</i>	A/A	Среднепопуляционный
<i>MLH1</i>	C/C	Среднепопуляционный
<i>MLH1</i>	G/G	Среднепопуляционный

Заключение:

Патогенные варианты генов *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, ассоциированные с риском развития синдрома Линча, не выявлены.

Рекомендации:

Обратитесь к своему лечащему врачу для подбора оптимальных профилактических мероприятий.