

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **15.12.2000**
Возраст: **25 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 26.01.2026 07:00
Дата поступления образца: 27.01.2026 08:41
Врач: 27.01.2026 08:41
Дата печати результата: 27.01.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Предрасположенность к РМЖ	см.комм.	Результат исследования прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам исследования

Расширенный скрининг генетической предрасположенности к развитию рака молочной железы

Номер исследования	
Пациент	
Пол	
Дата рождения	
Вид биоматериала	венозная кровь
Дата поступления биоматериала в ООО «Эвоген»	
Данные анамнеза	Обследование.

РЕЗУЛЬТАТ ИССЛЕДОВАНИЯ

№	Название гена	Позиция (hg38)	Транскрипт, нуклеотидная/аминокислотная замена	RS ID	Результат
1	<i>ATM</i>	chr11:g.108312424G>T	(NM_000051.4): c.5932G>T (p.Glu1978Ter)	rs587779852	Не выявлено
2	<i>ATM</i>	chr11:g.108335105T>C	(NM_000051.4): c.8147T>C (p.Val2716Ala)	rs587782652	Не выявлено
3	<i>BARD1</i>	chr2:g.214730479 delAT	(NM_000465.4): c.1932_1933del (p.Cys645Ter)	rs587782504	Не выявлено
4	<i>BARD1</i>	chr2:g.214728709 delCA	(NM_000465.4): c.2300_2301del (p.Val767AspfsTer4)	rs750413473	Не выявлено
5	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43106487A>C	(NM_007294.4): c.181T>G (p.Cys61Gly)	rs28897672	Не выявлено
6	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43071225G>C	(NM_007294.4): c.4689C>G (p.Tyr1563Ter)	rs80357433	Не выявлено
7	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43093570delT	(NM_007294.4): c.1961del (p.Lys654SerfsTer47)	rs80357522	Не выявлено
8	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43091496delT	(NM_007294.4): c.4035del (p.Glu1346LysfsTer20)	rs80357711	Не выявлено
9	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43057063insG	(NM_007294.4):c.5266dup (p.Gln1756ProfsTer74)	rs80357906	Не выявлено
10	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43094021delG	(NM_007294.4): c.1510del (p.Arg504ValfsTer28)	rs80357908	Не выявлено
11	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43124028 delCT	(NM_007294.4): c.68_69del (p.Glu23ValfsTer17)	rs80357914	Не выявлено
12	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43091772	(NM_007294.4):	rs80357868	Не выявлено

		delAGAC	c.3756_3759del (p.Ser1253ArgfsTer10)		
13	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43091827 delTTTAC	(NM_007294.4): c.3700_3704del (p.Val1234GlnfsTer8)	rs80357609	Не выявлено
14	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43092280 delAGCAT	(NM_007294.4): c.3247_3251del (p.Met1083_Leu1084 delinsTer)	rs1135401859	Не выявлено
15	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43082434G>A	(NM_007294.3): c.4327C>T (p.Arg1443Ter)	rs41293455	Не выявлено
16	<i>BRCA1</i>	chr17:g.43063873C>A	(NM_007294.4):c.5152+1G>T	rs80358094	Не выявлено
17	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32338896delA	(NM_000059.4): c.4544del (p.Lys1515ArgfsTer28)	rs397507725	Не выявлено
18	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32376717C>T	(NM_000059.4): c.8680C>T (p.Gln2894Ter)	rs397508002	Не выявлено
19	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32346887insT	(NM_000059.4): c.6998dup (p.Pro2334ThrfsTer6)	rs754611265	Не выявлено
20	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32340301delT	(NM_000059.4): c.5946del (p.Ser1982ArgfsTer22)	rs80359550	Не выявлено
21	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32340757 delTAACT	(NM_000059.4): c.6405_6409del (p.Asn2135LysfsTer3)	rs80359584	Выявлено
22	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32336627delA	(NM_000059.4): c.2272del (p.Ser758ValfsTer14)	rs886040420	Не выявлено
23	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32398408C>T	(NM_000059.4): c.9895C>T (p.Gln3299Ter)	rs1555289997	Не выявлено
24	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32338466C>T	(NM_000059.4): c.4111C>T (p.Gln1371Ter)	rs80358659	Не выявлено
25	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32340425C>T	(NM_000059.4): c.6070C>T (p.Gln2024Ter)	rs80358844	Не выявлено
26	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32394814C>T	(NM_000059.4): c.9382C>T (p.Arg3128Ter)	rs80359212	Не выявлено
27	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32337161 delAAAC	(NM_000059.4): c.2808_2811del (p.Ala938ProfsTer21)	rs80359351	Не выявлено
28	<i>BRCA2</i>	chr13:g.32329468 delTG	(NM_000059.4): c.658_659del (p.Val220IlefsTer4)	rs80359604	Не выявлено
29	<i>CHEK2</i>	chr22:g.28725242C>T	(NM_007194.4): c.444+1G>A	rs121908698	Не выявлено
30	<i>CHEK2</i>	chr22:g.28695869delG	(NM_007194.4): c.1100del (p.Thr367MetfsTer15)	rs555607708	Не выявлено
31	<i>CHEK2</i>	chr22:g.28725254G>A	(NM_007194.4): c.433C>T (p.Arg145Trp)	rs137853007	Не выявлено
32	<i>CHEK2</i>	chr22:g.28725278G>A	(NM_007194.4): c.409C>T (p.Arg137Ter)	rs730881701	Не выявлено
33	<i>MLH1</i>	chr3:g.37011819G>C	(NM_000249.4): c.546-1G>C	rs587779022	Не выявлено
34	<i>MLH1</i>	chr3:g.37004444C>T	(NM_000249.4): c.350C>T (p.Thr117Met)	rs63750781	Не выявлено

35	<i>MLH1</i>	chr3:g.36996711T>C	(NM_000249.4): c.207+2T>C	rs267607722	Не выявлено
36	<i>NFI</i>	chr17:g.31235729G>A	(NM_000267.3): c.3827G>A (p.Arg1276Gln)	rs137854556	Не выявлено
37	<i>PALB2</i>	chr16:g.23634954 delA	(NM_024675.4): c.1592del (p.Leu531CysfsTer30)	rs180177102	Не выявлено
38	<i>PALB2</i>	chr16:g.23636036 delTC	(NM_024675.4): c.509_510del (p.Arg170IlefsTer14)	rs515726123	Не выявлено
39	<i>PALB2</i>	chr16:g.23637886 delACAA	(NM_024675.4): c.172_175del (p.Gln60ArgfsTer7)	rs180177143	Не выявлено
40	<i>PALB2</i>	chr16:g.23614040G>T	(NM_024675.4): c.3165C>A (p.Tyr1055Ter)	rs876658157	Не выявлено
41	<i>TP53</i>	chr17:g.7674220C>T	(NM_000546.6): c.743G>A (p.Arg248Gln)	rs11540652	Не выявлено
42	<i>TP53</i>	chr17:g.7675070C>T	(NM_000546.6): c.542G>A (p.Arg181His)	rs397514495	Не выявлено

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

По результатам исследования **выявлен** ранее описанный патогенный вариант гена *BRCA2* chr13:g.32340757delTAACT, (NM_000059.4):c.6405_6409del (p.Asn2135LysfsTer3), rs80359584 в гетерозиготном состоянии [1].

Патогенные гетерозиготные варианты гена *BRCA2* ассоциированы со следующими наследственными заболеваниями (состояниями):

BRCA2-ассоциированный наследственный рак молочной железы и яичников (OMIM 612555), тип наследования аутосомно-доминантный;

предрасположенность к раку молочной железы у мужчин (OMIM 114480), тип наследования аутосомно-доминантный;

BRCA2-ассоциированный риск медуллобластомы (OMIM 155255), тип наследования аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный;

BRCA2-ассоциированный риск злокачественных новообразований поджелудочной железы (OMIM 613347), тип наследования аутосомно-доминантный;

BRCA2-ассоциированный риск злокачественных новообразований предстательной железы (OMIM 176807), тип наследования аутосомно-доминантный;

BRCA2-ассоциированный риск опухоли Вильямса (OMIM 194070), тип наследования аутосомно-доминантный.

Имеются научные данные в пользу повышенного риска развития колоректального рака у носителей патогенных гетерозиготных вариантов гена *BRCA2* [2].

Имеются научные данные в пользу повышенного риска развития злокачественных новообразований эндометрия у носителей патогенных гетерозиготных вариантов гена *BRCA2* [3].

Патогенные гомозиготные и компаунд-гетерозиготные варианты гена *BRCA2* ассоциированы со следующими аутосомно-рецессивными наследственными заболеваниями (состояниями):

BRCA2-ассоциированный риск глиобластомы, тип 3 (OMIM 613029), тип наследования аутосомно-рецессивный;

анемия Фанкони, группа комплементации D1 (OMIM 605724), тип наследования аутосомно-рецессивный;

BRCA2-ассоциированный риск медуллобластомы (OMIM 155255), тип наследования аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный.

Вариант гена *BRCA2* в гетерозиготном состоянии не может привести к развитию аутосомно-рецессивного заболевания.

Вероятность передачи выявленного генетического варианта потомству (детям) составляет 50%.

Рекомендации

1. Консультация врача-генетика.
2. Обследование родственников I/II степени родства в возрасте 18 лет и старше: анализ варианта *BRCA2* chr13:g.32340757delTAACT, (NM_000059.4):c.6405_6409del (p.Asn2135LysfsTer3), rs80359584 методом ПЦР или Секвенирования по Сэнгеру.
3. Скрининг новообразований, обусловленный выявленным генетическим вариантом [4]. Рекомендации обсудить и скорректировать с врачом-онкологом.

Для женщин

- с 20 лет скрининг рака молочной железы: консультация онколога-маммолога, ультразвуковое исследование молочных желез 1 раз в 6 мес., а также:
- в возрасте 25–29 лет: МРТ молочных желез с контрастированием 1 раз в 12 мес. (или маммография с томосинтезом, если проведение МРТ недоступно);
- в возрасте 30–75 лет: маммография с томосинтезом и МРТ молочных желез с контрастированием 1 раз в 12 мес.;
- в возрасте >75 лет: дополнительные методы обследований в индивидуальном порядке;
- с 30–35 лет скрининг рака яичников: трансвагинальное УЗИ в сочетании с определением СА-125 в сыворотке крови 1 раз в 12 мес.;
- с 50 лет (или за 10 лет до возраста развития самого раннего экзокринного рака поджелудочной железы в семье) скрининг рака поджелудочной железы: МРТ с контрастированием/ магнитно-резонансная холангиопанкреатография и/или эндоскопическое ультразвуковое исследование 1 раз в 12 мес.;
- консультация врача-репродуктолога для решения вопроса о криоконсервации ооцитов (эмбрионов).

Для мужчин

- с 35 лет скрининг рака молочной железы: консультация онколога-маммолога, ультразвуковое исследование молочных желез 1 раз в 6 мес.;
- с 50 лет (или за 10 лет до возраста развития самого раннего известного рака молочной железы у мужчин в семье) маммография у мужчин с гинекомастией 1 раз в 12 мес.;
- с 40 лет скрининг рака предстательной железы: пальцевое ректальное исследование, исследование уровня ПСА 1 раз в 12 мес.;
- с 50 лет (или за 10 лет до возраста развития самого раннего экзокринного рака поджелудочной железы в семье) скрининг рака поджелудочной железы: МРТ с

контрастированием/ магнитно-резонансная холангиопанкреатография и/или эндоскопическое ультразвуковое исследование 1 раз в 12 мес.

Список источников

1. Varsome. <https://varsome.com/variant/hg38/rs80359584?annotation-mode=germline>.
2. Kupfer SS, Gupta S, Weitzel JN, Samadder J. AGA Clinical Practice Update on Colorectal and Pancreatic Cancer Risk and Screening in BRCA1 and BRCA2 Carriers: Commentary. *Gastroenterology*. 2020 Aug;159(2):760-764. doi: 10.1053/j.gastro.2020.03.086. Epub 2020 Apr 23. PMID: 32335146; PMCID: PMC7483595.
3. de Jonge, M. M., de Kroon, C. D., Jenner et al. (2021). Endometrial Cancer Risk in Women With Germline BRCA1 or BRCA2 Mutations: Multicenter Cohort Study. *Journal of the National Cancer Institute*, 113(9), 1203-1211. <https://doi.org/10.1093/jnci/djab036>.
4. Методические рекомендации по медицинскому сопровождению лиц с верифицированными (подтвержденными) наследственными опухолевыми синдромами и их родственников с выявленной предрасположенностью к развитию онкологических заболеваний Московского общества медицинских генетиков. Ссылка на электронный ресурс: Московское общество медицинских генетиков. URL: <https://mosgenetics.ru/рекомендации-по-медицинскому-сопров-2>.

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Исследование проведено методом ПЦР в реальном времени.

В рамках исследования анализируются 42 генетических варианта, ассоциированных с наследственными формами рака молочной железы и некоторых других злокачественных новообразований.

Результат исследования в ряде случаев позволяет скорректировать проводимое лечение и наблюдение пациентам с диагностированными злокачественными новообразованиями.

Проведение исследования лицам без установленного онкологического заболевания позволяет выявить генетически обусловленные риски развития онкологических заболеваний при их наличии, сформировать и реализовать персонализированные программы профилактики онкозаболеваний.

Исследование включает наиболее распространенные по данным полногеномных исследований¹ клинически значимые (патогенные) варианты генов, ассоциированные с повышенным или высоким риском развития рака молочной железы (РМЖ): до 80-90% от всех выявленных известных патогенных вариантов².

СВЕДЕНИЯ О КАЧЕСТВЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Образец крови, направленный на исследование, соответствовал критериям для выделения ДНК и последующего достоверного молекулярно-генетического анализа герминальных мутаций. ДНК, выделенная из образца крови, по концентрации и качеству соответствовала критериям для получения достоверных результатов исследования.

ПРИМЕЧАНИЕ

Исследование проводилось только в отношении генетических вариантов, представленных в разделе «Результат исследования». Результат исследования не является медицинским диагнозом и не может быть единственным основанием для принятия

¹ Выборка 2707 пациентов с диагностированным раком молочной железы и 19894 условно здоровых лиц.

² Панель для первичного генетического тестирования наследственной формы рака молочной железы (патент на изобретение ООО «Эвоген» № 2833074)

клинических решений. Отрицательный результат исследования (мутаций не выявлено) не гарантирует отсутствие других мутаций этого гена и мутаций других генов, а также не исключает других факторов, влияющих на развитие онкологического заболевания.

ФИО:

Подпись:

Дата: