

Solo ABC

Плюс

Заключение

Дата исследования
XX.XX.XXXX

Данные о пациенте

ФИО пациента
XXXXX

Идентификатор пациента
XXXXX-XXXXX

Дата рождения
XX.XX.XXXX

Диагноз
Рак яичников

Данные об образце

Тип образца
Цельная кровь/клеточная фракция

Источник биоматериала
Венозная кровь

Дата забора материала
XX.XX.XXXX

Идентификатор материала
Кровь (XXXXX-XXXXX)

Цель исследования

1. Поиск биомаркеров для назначения / отказа в терапии в соответствии с клиническими рекомендациями РФ
2. Поиск наследственных мутаций для диагностики наследственного онкологического синдрома
3. Расширенный поиск биомаркеров для экспериментальной терапии

Методология исследования

С целью поиска однонуклеотидных замен, коротких инсерций/делеций в ДНК, выделенной из образца типа цельная кровь/клеточная фракция, были проанализированы следующие гены: ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2 с использованием тест-системы Соло-тест ABC плюс (РУ №РЗН 2023/20034 от 05.09.2023). Подробное описание методологии исследования приведено в приложении.

Результат исследования и интерпретация

Поиск биомаркеров для назначения / отказа в терапии в соответствии с клиническими рекомендациями РФ

По результатам молекулярно-генетического исследования **обнаружены** клинически значимые варианты согласно клиническим рекомендациям МЗ РФ:

Ген BRCA1	Вариант Повреждающий (патогенный) chr17:41209079T>TG (hg19) ENST00000471181:c.5329dup p.Gln1777ProfsTer74	Идентификатор rs80357906 Известен как BRCA1 5382insC	
Природа варианта Наследственный	Частота альтернатив. аллеля (VAF) 46%	Класс по ESCAT I (МЗ РФ)	Клиническая значимость Потенциальная чувствительность к терапии (олапариб)

Поиск наследственных мутаций для диагностики наследственного онкологического синдрома

По результатам молекулярно-генетического исследования **обнаружены** клинически значимые варианты в генах, ассоциированных с наследственными формами онкологии:

<p>Ген</p> <p>BRCA1</p>	<p>Вариант</p> <p>Повреждающий (патогенный)</p> <p>chr17:41209079T>TG (hg19) ENST00000471181:c.5329dup p.Gln1777ProfsTer74</p>	<p>Идентификатор</p> <p>rs80357906</p> <p>Известен как BRCA1 5382insC</p>
<p>Природа варианта</p> <p>Наследственный</p>	<p>Частота альтернатив. аллеля (VAF)</p> <p>46%</p>	<p>Ассоциированный синдром</p> <p>Синдром Наследственного Рака Молочной Железы / Рака Яичников</p>

Информация о других вариантах, обнаруженных в образце, представлена в Приложении.

Приложение

В этом разделе приводятся дополнительные находки, если они были обнаружены. К дополнительным находкам относятся: потенциально клинически значимые варианты за пределами клинических рекомендаций Минздрава РФ, наследственные варианты в генах, ассоциированных с наследственными формами рака (если это не являлось целью тестирования), а также прочие обнаруженные находки, включая варианты неизвестной клинической значимости (VUS). Ниже приведено подробное описание методологии исследования, включая подробное описание исследованных регионов и технические характеристики запуска.

Расширенный поиск биомаркеров для экспериментальной терапии

По результатам молекулярно-генетического исследования **обнаружены** потенциально клинически значимые варианты за пределами клинических рекомендаций Минздрава РФ:

Ген BRCA1	Вариант Повреждающий (патогенный) chr17:41209079T>TG (hg19) ENST00000471181:c.5329dup p.Gln1777ProfsTer74	Идентификатор rs80357906 Известен как BRCA1 5382insC	
Природа варианта Наследственный	Частота альтернатив. аллеля (VAF) 46%	Класс по ESCAT II - III	Клиническая значимость Потенциальная чувствительность к терапии (нирапариб, рукапариб ¹ , талазопариб ²)

¹ Препарат не зарегистрирован для применения на территории РФ

² Препарат не зарегистрирован на территории РФ при этом заболевании (опция лечения вне инструкции по применению препарата / off-label)

По результатам молекулярно-генетического исследования **не обнаружены** прочие находки.

Подробное описание методологии исследования

Используемая тест-система Соло-тест ABC плюс позволяет детектировать генетические варианты, однонуклеотидные замены, короткие инсерции/делеции в ДНК, в следующих регионах:

Ген	Транскрипт	Анализируемые регионы
ATM	ENST00000278616	Покрытие всей кодирующей области (в т.ч. экзон/интронные границы)
BRCA1	ENST00000357654	Покрытие всей кодирующей области (в т.ч. экзон/интронные границы)

BRCA2	ENST00000544455	Покрытие всей кодирующей области (в т.ч. экзон/интронные границы)
PALB2	ENST00000261584	Покрытие всей кодирующей области (в т.ч. экзон/интронные границы)
PTEN	ENST00000371953	Покрытие всей кодирующей области (в т.ч. экзон/интронные границы)
AKT1	ENST00000554581	Покрытие горячих точек (в т.ч. распространенные в популяции патогенные варианты)
CHEK2	ENST00000404276	Покрытие горячих точек (в т.ч. распространенные в популяции патогенные варианты)
ERBB2	ENST00000269571	Покрытие горячих точек (в т.ч. распространенные в популяции патогенные варианты)
ESR1	ENST00000440973	Покрытие горячих точек (в т.ч. распространенные в популяции патогенные варианты)

Анализ данных проводился с использованием ПО Solo AVES. Для анализа использовалась версия сборки генома GRCh37 (hg19). Для секвенирования использовалась платформа FASTASEQ300.

Биоинформатический контроль качества пройден. Глубина покрытия: 2296x (пул 1 - 1961x, пул 2 - 2632x); равномерность (MAPD): 0.436 (пул 1 - 0.402, пул 2 - 0.354); расчетная чувствительность детектирования генетических вариантов: 100%.

Ограничения метода

1. Метод не позволяет выявлять варианты, расположенные за пределами целевых регионов ДНК-панели.
2. Метод не позволяет проводить достоверную оценку мутационной нагрузки опухоли.
3. Метод не позволяет анализировать соматические альтерации генов.
4. Метод не позволяет анализировать микросателлитную нестабильность.