



ЗАКЛЮЧЕНИЕ по результатам секвенирования ДНК (Определение мутации в гене IDH1)

Пациент: ПРИМЕР

Пол: женский

Дата рождения: 06.09.1949

Вид материала: парафиновый блок (материал опухоли) 22.5739/1-2 2

Дата забора: 13.12.2022

Диагноз: Глиобластома D43.0

Мутации, обнаруженные в опухоли

Положение (hg19)	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Идентификатор dbSNP ^[1]	Идентификатор COSMIC ^[2]	Покрытие
НЕ ВЫЯВЛЕНО							

*Доля мутантного аллеля в образце

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

У пациента ПРИМЕР был проведен поиск мутаций в образце ткани опухоли, полученной из парафинового блока. Не выявлено активирующих мутаций в гене *IDH1*.

ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Список генов, включенных в анализ: *IDH1*.

Список таргетных участков гена, включенных в анализ, может быть предоставлен по запросу. Ограничения методики: метод позволяет выявлять наличие мутаций в таргетных участках генов, включенных в диагностическую панель; метод не гарантирует обнаружения мутаций за границами таргетных участков. Метод также не предназначен для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии.

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

- 1) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
- 2) <http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>

21.02.2023 Врач – лабораторный генетик



Каплина Н.М.