



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОНКОСИНДРОМЫ

Генетический отчёт

ПАЦИЕНТ

Иванова Елена Сергеевна

ВОЗРАСТ

32 года

ДАТА ВЫДАЧИ ОТЧЁТА

09 мая 2026

ВРАЧ-ГЕНЕТИК

Жегулина Ирина Олеговна

СОДЕРЖАНИЕ

Общая информация об исследовании	2
Исследование крупных перестроек в генах	3
Исследование точечных вариантов в генах	6
Фармакогенетический профиль	8

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Информация о клиенте

ФИО	Иванова Елена Сергеевна
Дата рождения	1900-01-11
Возраст	32
Пол	Женский
Дата выдачи результата	2026-05-10

Информация об исследовании

Исследование	<ul style="list-style-type: none">• Экзомное секвенирование (NGS) с биоинформатическим анализом данных• Хромосомный микроматричный анализ
Платформа	<ul style="list-style-type: none">• Геноскан 4000 (geneMind), P3H 2025/24616, Vazyme Exome Panel• Геноскан 3000, микроматрицы высокого разрешения• ПЦР с последующим фрагментным анализом
Ответственный	Жегулина И. О.
Врач-генетик	Жегулина И. О.

ИССЛЕДОВАНИЕ КРУПНЫХ ПЕРЕСТРОЕК В ГЕНАХ

Метод исследования: ХМА экзонного уровня



РЕЗУЛЬТАТ: arr[GRCh38] 2p21(47,340,000_47,540,000)x1

Гетерозиготная делеция участка 2p21, затрагивающая 3'-конец гена EPCAM

Согласно современным международным рекомендациям, включая руководства National Comprehensive Cancer Network и American Society of Clinical Oncology, для оценки риска наследственных онкологических синдромов предпочтительным методом считается мультигенное тестирование на основе NGS-секвенирования. Такой подход позволяет комплексно исследовать большое количество генов, связанных с наследственной предрасположенностью к онкологическим заболеваниям, и повышает диагностическую эффективность по сравнению с последовательным анализом отдельных генов.

Всего исследованно генов: 38

APC

ATM

BARD1

BMPR1A

BLM

BRCA1

BRCA2

CDKN2A

CHEK2

DICER1

EPCAM

FH

FLCN

MEN1

MLH1

MSH2

MSH6

MUTYH

NBN

NF1

NF2

PALB2

PTCH1

PTEN

RAD51C

RAD51D

RB1

RET

SDHB

SDHC

SDHD

SMAD4

STK11

SUFU

TP53

VHL

WT1

XPC

Синдром Линча

РИСК

Ген

EPCAM

Выявленный вариант

Выявлена патогенная гетерозиготная делеция 3'-конца гена EPCAM, приводящая к эпигенетической инактивации гена MSH2 и развитию синдрома Линча

Геномная координата

arr[GRCh38] 2p21(47,340,000_47,540,000)x1

Как проявляется заболевание?

Гены EPCAM и MSH2 расположены рядом на хромосоме 2. Крупные делеции 3'-конца гена EPCAM могут приводить к эпигенетической инактивации соседнего гена MSH2, что вызывает развитие синдрома Линча.

Синдром Линча — наследственный опухолевый синдром с аутосомно-доминантным типом наследования, связанный с повышенным риском ряда злокачественных новообразований. Наиболее характерны:

- колоректальный рак;
- рак эндометрия;
- рак яичников;
- рак желудка;
- опухоли мочевыводящих путей;
- опухоли тонкой кишки и других органов.

Опухоли при синдроме Линча часто развиваются в более молодом возрасте по сравнению со спорадическими случаями.

Делеции EPCAM, приводящие к инактивации MSH2, рассматриваются как патогенные изменения с высоким риском развития синдрома Линча.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего генетическую причину, не существует.

Клиническое значение результата заключается в возможности ранней диагностики, профилактики и динамического наблюдения.

Рекомендуется:

- регулярная колоноскопия;
- расширенное гинекологическое наблюдение у женщин (УЗИ, биопсия эндометрия и др.);
- индивидуальная программа онкологического скрининга;
- консультации онколога и врача-генетика для выработки персонального плана наблюдения и профилактики.

При регулярном наблюдении и своевременном выявлении опухолей прогноз значительно улучшается.

Что это значит для меня?

У вас обнаружена крупная делеция 3'-конца гена EPCAM, которая нарушает работу соседнего гена MSH2. Это изменение приводит к развитию синдрома Линча — наследственного состояния с повышенным риском онкологических заболеваний.

Наличие мутации не гарантирует развитие рака, но существенно повышает риск по сравнению с общей популяцией (особенно колоректального рака). Результат имеет важное клиническое значение и требует активного наблюдения у специалистов.

Рекомендуется в ближайшее время обратиться к врачу-генетику и онкологу для составления индивидуального плана профилактики и скрининга.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Синдром Линча наследуется аутосомно-доминантно.

Вероятность передачи мутации ребёнку составляет 50% при каждой беременности независимо от пола ребёнка.

При наследовании мутации у ребёнка также будет повышен риск развития синдрома Линча и связанных с ним онкологических заболеваний.

Рекомендуется консультация врача-генетика для обсуждения репродуктивных рисков и возможных репродуктивных стратегий, включая преимплантационную генетическую диагностику (ПГТ-М) и пренатальную диагностику.

ИССЛЕДОВАНИЕ ТОЧЕЧНЫХ ВАРИАНТОВ В ГЕНАХ

Метод исследования: NGS-секвенирование

При наследственных онкологических синдромах часть клинически значимых изменений может быть представлена крупными делециями или дупликациями экзонов. По современным данным, в ряде генов такие варианты составляют около 5–10% всех патогенных мутаций и могут не выявляться стандартным NGS-секвенированием. Для их дополнительной оценки используются методы анализа копияности, в частности хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня, позволяющий выявлять потери и удвоения отдельных экзонов и более крупных участков генов.



РЕЗУЛЬТАТ: исследовано 85 генов.

Патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были

Всего исследовано генов: 85

BRCA1 BRCA2 PALB2 CDH1 STK11 TP53 PTEN MLH1
MSH2 MSH6 PMS2 EPCAM APC BMPR1A SMAD4 RB1
VHL MEN1 RET NF1 NF2 TSC1 TSC2 PTCH1 SUFU
BAP1 SDHA SDHB SDHC SDHD SDHAF2 MAX TMEM127
FH FLCN CDC73 SMARCA4 SMARCB1 DICER1 WT1 CDKN2A
MITF BLM CEBPA XPC ERCC2 ERCC3 ERCC4 ERCC5
ATM CHEK2 BARD1 BRIP1 RAD51C RAD51D NBN MUTYH
NTHL1 MSH3 CDK4 HOXB13 POLE POLD1 PRKAR1A POT1
AXIN2 GREM1 RAD50 MRE11 TGFBR1 MLH3 RUNX1 GATA2
DDX41 PALLD WRN RECQL4 EXT1 EXT2 CYLD PHOX2B
SMARCE1 TERT GALNT12 LZTR1

В рамках анализа генов, ассоциированных с наследственными онкологическими синдромами, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (согласно критериям ACMG). На основании полученных данных признаков моногенной онкологической предрасположенности не обнаружено. Следует учитывать ограничения NGS-секвенирования в отношении выявления некоторых типов геномных перестроек, включая экзонные делеции, дупликации и более крупные структурные варианты. При наличииотягощенного семейного онкологического анамнеза, ранних случаев злокачественных новообразований или множественных опухолей в семье рекомендуется консультация врача-

генетика для оценки необходимости уточняющего обследования и персонализированного скрининга.

ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ

Метод исследования: NGS-секвенирование, ПЦР

Генетические маркеры метаболизма

Ген	Диплотип	Статус
HLA-B	*07:02/*07:02	Отсутствие аллелей *57:01, *58:01, *15:02
CYP2C19	*2/*17	Промежуточный метаболизатор.
CYP2D6	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
UGT1A1	*1/*28	Промежуточный метаболизатор.
SLCO1B1	*1/*1	Нормальная функция.
TPMT	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
NUDT15	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
CYP2B6	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
CYP2C9	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
DPYD	с.557A>G/с.1024G>A	Медленный метаболизатор.
G6PD	B (reference)	Нормальный метаболизатор.
CYP3A5	*3/*3	Медленный метаболизатор.
RYR1	Reference/Reference	Влияние генотипа на активность метаболизатора не выявлено.

Обзор по категориям

Антикоагулянты и антиагреганты

ИЗМЕНЕНИЯ

Опиоидные анальгетики

СТАНДАРТ

Противорвотные препараты

СТАНДАРТ

Противоопухолевые препараты

ИЗМЕНЕНИЯ

Иммуносупрессоры

СТАНДАРТ

Препараты, влияющие на обмен мочевой кислоты

СТАНДАРТ

Другие препараты

СТАНДАРТ

Антикоагулянты и антиагреганты

Клопидогрел

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антиагрегационное, ингибирует агрегацию тромбоцитов

Торговые марки: Витагриель®, Деклот 75, Деплатт®-75, Детромб®, Зилт®, Клапитакс, Клопидекс®, Клопидогрел, КЛОПИДОГРЕЛ ВЕЛФАРМ, Клопидогрел Д-р Реддис, Клопидогрел Канон, Клопидогрел Реневал, Клопидогрел солофарм, Клопидогрел-АКОС, Клопидогрел-Акрихин, Клопидогрел-ЛЕКСВМ®, Клопидогрел-НАНОЛЕК®, Клопидогрел-Оксфорд, Клопидогрел-СЗ, Клопидогрел-ТАД, Клопидогрел-Тева, Клопидогрел-ФП, Клопидогрел-ФПО®, Клопидогрел-Эдвансд, Клопидогрела бисульфат, Клопидогрела гидросульфат, Клопидогрела гидросульфат (II форма), Клопидогрела гидросульфат (Форма I), Клопидогрела сульфат, Клопидогреля бисульфат, Лирта®, Листаб® 75, Лопирел, Плавикс®, Плагрил®, Плогрель, Таргетек®, Трокен®, Тромборель, Флюдер, ЭГИТРОМБ®

CYP2C19

По возможности избегайте стандартной дозы клопидогрела (75 мг). Используйте прасугрел или тикагрелор в стандартной дозировке, если нет противопоказаний.

CPIC

CYP2C19

При чрескожном коронарном вмешательстве, инсульте или транзиторной ишемической атаке выберите альтернативный препарат или удвойте дозу клопидогрела до 150 мг/день (нагрузочная доза 600 мг). Прасугрел, тикагрелор и ацетилсалициловая кислота/дипиридамола не метаболизируются через CYP2C19 (или метаболизируются в меньшей степени). В случае других показаний никаких действий не требуется.

DPWG

Иммуносупрессоры

Меркаптопурин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммунодепрессивное, противоопухолевое

Торговые марки: Меркаптопурин, Меркаптопурин-натив, Меркаптопурина моногидрат, Пури-Нетол

TPMT
NUDT15

Используйте стандартную дозировку.

CPIC

TPMT
NUDT15

Стандартные рекомендации.

DPWG

Тиогуанин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Тиогуанин

TPMT
NUDT15

Используйте стандартную дозировку.

CPIC

TPMT
NUDT15

Стандартные рекомендации.

DPWG

Опиоидные анальгетики

Олицеридин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нейротропное, опиоидный анальгетик

Торговые марки: Олицеридин

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Трамадол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее (опиоидное)

Торговые марки: Трамадол, ТРАМАДОЛ АВЕКСИМА, ТРАМАДОЛ КАЛЦЕКС, Трамадол ретард, Трамадол-ГР, Трамадол-Плетхико, Трамадола гидрохлорид, Трамакლოსидол®, Трамал®, Трамал® ретард, Трамолин®

CYP2D6	Используйте трамадол в рекомендованных дозах в соответствии с возрастом и весом.	CPIC
CYP2D6	Стандартные рекомендации.	DPWG

Препараты, влияющие на обмен мочевой кислоты

Аллопуринол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипоурикемическое, противовоспалительное, ограничивает таким образом синтез мочевой кислоты

Торговые марки: Аллопуринол, АЛЛОПУРИНОЛ АВЕКСИМА, Аллопуринол-Эгис, Милурит®

HLA-B*58:01	Используйте аллопуринол в соответствии со стандартными рекомендациями по дозировке.	CPIC
ABCG2	Стандартные рекомендации.	DPWG
HLA-B*58:01	Стандартные рекомендации.	DPWG

Расбуриказ

СТАНДАРТ

Фарм. действие: снижает уровень мочевой кислоты

Торговые марки: Расбуриказ

G6PD	Можно применять расбуриказу	CPIC
------	-----------------------------	------

Иринотекан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: Иринова, Иринотекан, Иринотекан медак, Иринотекан-АМЕДАРТ, ИРИНОТЕКАН-ДЖ, ИРИНОТЕКАН-ПРОМОМЕД, Иринотекан-Тева, Иринотекан-Филаксис, Иринотекана гидрохлорид, Иринотекана гидрохлорид - Лонг Шенг Фарма Лимитед®, Иринотекана гидрохлорида тригидрат, Иринотел, Иритеро®, Камптера, Кампто®, Кампто® ЦС, Онивайд® пегилированный липосомальный

UGT1A1

При данном статусе метаболизатора никаких действий не требуется.

DPWG

Капецитабин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Кабецин, Капаметин® ФС, Капецитабин, КАПЕЦИТАБИН-ПРОМОМЕД, Капецитабин-ТЛ, Капецитовер, Ксалвобин, Кселода®, Тутабин®

DPYD

Повышен риск тяжелой или даже смертельной лекарственной токсичности при лечении фторпиримидиновыми препаратами. Избегайте применения 5-фторурацила и его пролекарств.

CPIC

DPYD

Избегайте фторурацила и капецитабина. Тегафур не является альтернативой, так как он также метаболизируется через DPD. Если избежать фторурацила и капецитабина невозможно, определите остаточную активность DPD в мононуклеарных клетках периферической крови и корректируйте начальную дозу соответственно. Пациент с 0,5% нормальной активности DPD переносил 0,8% от стандартной дозы (150 мг капецитабина каждые 5 дней).

DPWG

Сацитузумаб говитекан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммуномодулирующее, противоопухолевое

Торговые марки: Троделви

UGT1A1

Стандартные рекомендации.

FDA

Тамоксифен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиэстрогенное, противоопухолевое

Торговые марки: Веро-Тамоксифен, Синфен, Тамоксифен, Тамоксифен ГЕКСАЛ, Тамоксифена цитрат

CYP2D6	Избегайте умеренных и сильных ингибиторов CYP2D6. Начните лечение с рекомендованной стандартной дозы тамоксифена (20 мг/день).	CPIC
CYP2D6	Стандартные рекомендации.	DPWG

Тегафур

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: Фторафур®

DPYD	Избегайте применения тегафура. Фторурацил и капецитабин не являются подходящими альтернативами, так как они также метаболизируются через DPD. Если избежать тегафура невозможно, начните с очень низкой дозы и корректируйте начальную дозу на основе токсичности и эффективности.	DPWG
------	--	------

Фторурацил

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: 5-Фторурацил-Эбеве, Фторурацил, Фторурацил-ДЕКО, Фторурацил-ЛЭНС®, Фторурацил-РОНЦ®, Фторурацил-Тева

DPYD	Повышен риск тяжелой или даже смертельной лекарственной токсичности при лечении фторпиримидиновыми препаратами. Избегайте применения 5-фторурацила и его пролекарств.	CPIC
DPYD	Избегайте фторурацила и капецитабина. Тегифур не является альтернативой, так как он также метаболизируется через DPD. Если избежать фторурацила и капецитабина невозможно, определите остаточную активность DPD в мононуклеарных клетках периферической крови и корректируйте начальную дозу соответственно. Пациент с 0,5% нормальной активности DPD переносил 0,8% от стандартной дозы (150 мг капецитабина каждые 5 дней).	DPWG

Эрдафитиниб

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Балверса

CYP2C9

Стандартные рекомендации.

FDA

Противорвотные препараты

Метоклопрамид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: прокинетическое, противоикотное, противорвотное

Торговые марки: Метоклопрамид, Метоклопрамид Велфарм, Метоклопрамид Реневал, Метоклопрамид-Акри®, Метоклопрамид-Виал, Метоклопрамид-Промед, Метоклопрамид-ЭСКОМ, Метоклопрамида гидрохлорид, Метоклопрамида гидрохлорид-Гринскросс Экспорт, Перинорм, Церуглан®, Церукал®

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Ондансетрон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противорвотное

Торговые марки: Веро-Ондансетрон, Домеган, Зофран®, Лазаран ВМ, Латран®, Ондавелл, Ондансетрон, Ондансетрон-Альтфарм, Ондансетрон-ЛЭНС, Ондансетрон-РОНЦ, Ондансетрон-Тева, Ондансетрон-Ферейн®, Ондансетрон-Эском, Ондансетрона гидрохлорид, Ондансетрона гидрохлорид дигидрат, Ондансетрона гидрохлорид-Лонг Шенг Фарма Лимитед®, Ондансетрона гидрохлорида дигидрат, Осетрон®, Эмесет®

CYP2D6

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

Трописетрон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противорвотное

Торговые марки: Тропиндол®, Трописетрона гидрохлорид

CYP2D6

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

Дронабинол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: каннабиноид, противорвотное средство, галлюциноген

Торговые марки: Дронабинол

CYP2C9

Стандартные рекомендации.

FDA