



Data wydania wyniku: 03.08.2023 R.

## SPRAWOZDANIE Z MOLEKULARNEGO BADANIA GENETYCZNEGO NR 163/2023

### INFORMACJE O PACJENCIE

Imię i nazwisko:	Adam Krupa	Nr identyfikacyjny próbki	E06014
PESEL	07242908992	Data urodzenia	29.04.2007

### Informacje o jednostce kierującej

Nazwa jednostki:	Poradnia Onkologiczna, Szpital kliniczny im. Karola Jonschera, Poznań	Data skierowania	07.03.2023
Lekarz kierujący:	Prof. dr hab. N. med. Danuta Januszkiewicz - Lewandowska		
Rozpoznanie:	Astrocytoma pilocytum		

### Informacja o materiale biologicznym

Rodzaj materiału:	Krew obwodowa	Data otrzymania	08.03.2023
-------------------	---------------	-----------------	------------

### BADANIE W KIERUNKU PREDYSPOZYCJI DO NOWOTWORZENIA

Wynik	<b>PMS2 NM_000535.5:c.[178G&gt;A];[=] NP_000526.1:p.[(Asp60Asn)];[=]</b>
Interpretacja	Przeprowadzone badanie w zakresie panelu genów predysponujących do chorób nowotworowych, ujawniło obecność heterozygotycznego wariantu o nieznanym znaczeniu klinicznym zlokalizowanego w genie <i>PMS2</i> , skutkującego zamianą kwasu asparaginowego na asparaginę.
Wniosek	Defekty genu <i>PMS2</i> prowadzą do zespołu Lyncha (OMIM# 614337) oraz zespołu konstytutywnego niedoboru naprawy błędnie sparowanych zasad (CMMRD) (OMIM# 619101) dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny. U pacjentki nie ujawniono drugiego wariantu, który potwierdziłby występowanie zespołu CMMRD. Należy wziąć pod uwagę ewentualność wystąpienia zmian liczby kopii genu, które są niemożliwe do oznaczenia zastosowaną techniką, a mogą zostać ujawnione za pomocą wysokorozdzielczej macierzy całogenomowej.

Mgr Kamila Wypyszczyk  
Specjalista do spraw laboratoryjnych

Dr n. med. Katarzyna Bąbol-Pokora  
DIAGNOSTA LABORATORYJNY  
Specjalista Laboratoryjnej  
Immunologii i Genetyki Medycznej

dr n. med. Agnieszka Pastoreczak  
specjalista pediatrii i genetyki klinicznej  
2326281

podpis i pieczęć osoby wykonującej badanie	podpis i pieczęć osoby autoryzującej badanie	Konsultacja kliniczna
--	--	-----------------------

Pracownia podlega Europejskiej standaryzacji wykonywanych badań EMQN oraz posiada certyfikat Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.  
Wynik nie może być wykorzystywany do badań naukowych bez zgody Pracowni Immunopatologii i Genetyki