

GenomFlow | NA12878_PANEL

Черновик по публичным базам. Не диагноз. Решение принимает врач-генетик.

1. Запуск

Run	20261012T173339-5868a74b
Sample	NA12878_PANEL
Сценарий	panel_hereditary_cancer
Panel	Hereditary cancer germline panel
Кто запустил	root
Время	2026-10-12 17:33:39 UTC
Референс	GRCh38 (lift-over from mini_panel when applicable)
Ответы баз	29 из сети
Mapped	100.0%
Coverage	18.4x
Q30	100.0%

2. Сводка

Всего	Приоритет	Path / LP	VUS	Benign+	Нет/сбой
29	1	0	0	21	7

3. Интерпретация по данным БД (модель)

Модель: nvidia/nemotron-3-nano-omni-30b-a3b-reasoning:free

Общая картина

QC: 100 % отмаппинг, средняя покрытие 18.4x, 100 % Q30. Панель выявила 29 вариантов: 1 приоритетный (редкий), 0 патогенных, 0 likely-pathogenic, 0 VUS, 1 rare, 21 benign, 7 not-found, 0 failed.

Приоритетные находки

CHEK2 c.28727858T>A (hgvs_c 22:g.28727858-T>A) - редкий (нет ClinVar), гетерозиготный; ClinVar - не найден; gnomAD AF 0 %.

Контекст: CHEK2-related cancer predisposition, familial prostate cancer и bone osteosarcoma (MedGen); CIViC - исследовательские данные о применении олапариба и других PARP-ингибиторов при castration-resistant prostate carcinoma (research).

Контекст из баз данных

- CHEK2 - MedGen: predisposition to CHEK2-related cancers (prostate, bone osteosarcoma); CIViC: research evidence for olaparib, talazoparib, enzalutamide, abiraterone in castration-resistant prostate carcinoma; PharmGKB: PA404 (no therapeutic annotation); PubChem: 40 research bioactivity assays.

- BRCA1 - MedGen: Fanconi anemia, breast-ovarian cancer susceptibility; CIViC: evidence for olaparib; PharmGKB: PA25411; PubChem: multiple research compounds (no clinical annotation).

Ограничения

Панель охватывает 29 вариантов, но 7 из них не найдены (возможна пропущенная зона или несоответствие анализа). Среднее покрытие 18.4x может быть недостаточным для некоторых целевых регионов; редкий вариант CHEK2 требует подтверждения ручной проверкой.

Пилотный черновик для врача по публичным базам. Не диагноз и не назначение терапии. Решение принимает клиницист.

4. Покрытие баз (матрица)

Ген	ClinVar	gnomAD	MedGen	CIViC	PharmGKB	PubChem	NCBI
CHEK2	-	yes	3	8	yes	40a	yes
BRCA1	yes	yes	5	8	yes	6c	yes

MedGen/CIViC - число записей; PubChem - compounds (c) или assays (a). Это исследовательский контекст, не назначение терапии.

5. Приоритетные находки

1. CHEK2

22:g.28727858T>A 22-28727858-T-A

Редкий (нет ClinVar)ClinVar: не найден | gnomAD: 0% | сеть

Клинический контекст (базы):

Ген: checkpoint kinase 2

MedGen: CHEK2-related cancer predisposition; Familial prostate cancer; Bone osteosarcoma

PharmGKB: <https://www.pharmgkb.org/gene/PA404>

CIViC [A]: Castration-resistant Prostate Carcinoma; therapies: Olaparib

CIViC [A]: Castration-resistant Prostate Carcinoma; therapies: Olaparib

CIViC [A]: Castration-resistant Prostate Carcinoma; therapies: Olaparib

CIViC [A]: Castration-resistant Prostate Carcinoma; therapies: Olaparib

PubChem assays for gene: 40

Research bioactivity only - not a prescribing suggestion.

gnomAD

NCBI Gene

CIViC

PharmGKB

PubChem

6. Остальные варианты

Ген	с.	Класс	ClinVar	gnomAD	р.
BRCA1	17:g.43044391G>A	Benign	Benign	35.1%	17-43044391-G-A
BRCA1	17:g.43049685C>T	Benign	Benign	29.4%	17-43049685-C-T
BRCA1	17:g.43053755G>A	Benign	Benign	31.0%	17-43053755-G-A
BRCA1	17:g.43060152C>T	Benign	Benign	29.4%	17-43060152-C-T
BRCA1	17:g.43061643T>C	Benign	Benign	31.0%	17-43061643-T-C
BRCA1	17:g.43064916T>C	Benign	Benign	30.9%	17-43064916-T-C
BRCA1	17:g.43067763T>C	Benign	Benign	34.2%	17-43067763-T-C
BRCA1	17:g.43071077T>C	Benign	Benign	34.0%	17-43071077-T-C
BRCA1	17:g.43074658A>T	Benign	Benign	37.0%	17-43074658-A-T
BRCA1	17:g.43077891T>A	Benign	Benign	49.2%	17-43077891-T-A
BRCA1	17:g.43078973A>G	Benign	Benign	45.2%	17-43078973-A-G
BRCA1	17:g.43080681C>T	Benign	Benign	12.8%	17-43080681-C-T
BRCA1	17:g.43087611A>G	Benign	Benign	31.5%	17-43087611-A-G

BRCA1	17:g.43091983T>C	Benign	Benign	33.8%	17-43091983-T-C
BRCA1	17:g.43095587A>C	Benign	Benign	31.5%	17-43095587-A-C
BRCA1	17:g.43105117T>C	Benign	Benign	49.2%	17-43105117-T-C
BRCA1	17:g.43108791A>G	Benign	Benign	31.3%	17-43108791-A-G
BRCA1	17:g.43115033G>A	Benign	Benign	31.8%	17-43115033-G-A
BRCA1	17:g.43121520A>C	Benign	Benign	31.6%	17-43121520-A-C
BRCA1	17:g.43125170G>C	Benign	Benign	40.1%	17-43125170-G-C
CHEK2	22:g.28694493G>C	Benign	Benign	70.0%	22-28694493-G-C
CHEK2	22:g.28691830G>A	Нет в ClinVar	не найден	57.5%	22-28691830-G-A
CHEK2	22:g.28698840A>C	Нет в ClinVar	не найден	27.6%	22-28698840-A-C
CHEK2	22:g.28704723T>C	Нет в ClinVar	не найден	65.0%	22-28704723-T-C
CHEK2	22:g.28709427G>C	Нет в ClinVar	не найден	64.9%	22-28709427-G-C
CHEK2	22:g.28714771C>G	Нет в ClinVar	не найден	29.8%	22-28714771-C-G
CHEK2	22:g.28731559G>A	Нет в ClinVar	не найден	26.8%	22-28731559-G-A
CHEK2	22:g.28736401G>C	Нет в ClinVar	не найден	26.8%	22-28736401-G-C

7. Дисклеймер

Пилотный черновик для врача по публичным базам (ClinVar, gnomAD, MedGen, CIViC, PharmGKB, PubChem, MyVariant). Не является медицинским заключением или диагнозом. PubChem/CIViC/PharmGKB - исследовательский контекст, не назначение терапии. Решение принимает клиницист.