

Testpatient, geb. 1.1.1950

Organization Information



Report Created: Sep 03 2017 11:32 AM

Organization Name: Permedio - Zentrum für personalisierte Medizin

Organization Address: Schwarzottstraße 2a, MSC2
2620 Neunkirchen
Österreich

Background

Bei Ihnen wurde eine genetische Untersuchung auf vererbare Krebserkrankungen durchgeführt.

Folgende Gene wurden dabei berücksichtigt:

APC, BMPR1A, BRAC1, BRCA2, CDKN2A, CAPZB, CBX8, CDH1, CDKN2A, ELAC2, ENG, EPCAM, RB1, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MSR1, MUTYH, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, RAD51C, RB1, RET, RNASEL, SDHA, SDHB, SDHD, STK11, STX1A, TP53, VHL

Analysis Information



Ion Reporter
Version
5.2



Launched by:
Stefan Woehrer



Analyzed by
Stefan Woehrer



Launched on
Sep 03 2017 11:27
AM



Analyzed on
Sep 03 2017 11:27
AM



Workflow
Permedio Hereditary
Cancer New r. 0



Annotations
All r. 0



Reference
hg19

Sample Information



Sample Name

Testpatient_VCF_v1



Gender

Female



Relationship

Proband



Chip Type

520



Sample Type

DNA

Reported Variants

Locus	Gene	Mutation	Classification	% Frequency
chr17:12915009	ELAC2		Benign	48.89

Variant Details

Gene: ELAC2 — Exon — chr17:12915009 — NM_001165962.1 — Classification: Benign

Samples

Sample Name	Genotype	Amino Acid
Testpatient_VCF_v1		

* protein change takes into account changes at multiple genomic loci in same codon

Annotations

Source	Description
Gene	The variant is predicted to cause a non-coding mutation in an intronic region of transcript NM_001165962.1 of the ELAC2 gene.
Model	The variant is predicted to cause a non-coding mutation in an intronic region of transcript NM_001165962.1 of the ELAC2 gene.
ClinVar	This variant is present in the ClinVar database with clinical significance: pathogenic.

OMIM Gene ELAC2 is linked with the following diseases in OMIM: {Prostate cancer, hereditary, 2, susceptibility to}, 614731 (3);
Combined oxidative phosphorylation deficiency 17, 615440 (3) .

dbSNP The A allele is present in dbSNP as rs4792311.

Notes

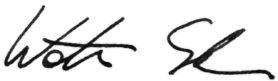
User Name	Notes
-----------	-------

Comments

Es wurde derzeit keine genetische Veränderung gefunden die auf eine vererbliche Krebserkrankung schließen lässt.

Die Veränderung im ELAC2 Gen wird mittlerweile als gutartige Variante eingestuft.

Sign-Off



Disclaimer

- 1) Wir untersuchen die derzeit wichtigsten und klinisch relevantesten genetischen Veränderungen. Es werden allerdings nicht alle Gene untersucht, die mit vererblichen Krebserkrankungen in Verbindung gebracht wurden.
- 2) Es gibt vererbliche Krebserkrankungen bei denen noch keine genetischen Veränderungen entdeckt werden konnten.
- 3) Die Beurteilung der bei Ihnen gefundenen Veränderungen wird nach dem derzeitigen Stand der Wissenschaft durchgeführt. Es kann sein, dass durch den Zugewinn an Wissen, im Laufe der Zeit, genetische Veränderungen als „krankhaft“ klassifiziert werden die derzeit noch als „ungewiss“ klassifiziert werden. Solche Veränderungen werden als „Varianz unklarer Signifikanz“ (VUS) beurteilt. Falls bei Ihnen eine VUS gefunden wurde, bitten wir Sie eine jährliche, kostenlose, Überprüfung machen zu lassen ob sich an der Beurteilung dieser Varianz etwas geändert hat.
- 4) Die genetische Untersuchung die bei Ihnen durchgeführt wurde unterliegt strengen Qualitätskontrollen. Da derzeit eine CE Zertifizierung für diese Untersuchung noch nicht möglich ist, wird Ihr Testergebnis als Befund für Wissenschaft und Forschung klassifiziert.