

Вам необходимо провести анализ мутации в гене BRCA1 у пациентки с подозрением на наследственный рак молочной железы. Какой метод молекулярно-генетического анализа вы выберете для выявления точечных мутаций в этом гене? Обоснуйте выбор и опишите основные этапы метода.

Эталонный ответ:

1. **Метод:** Секвенирование нового поколения (NGS, Next-Generation Sequencing).
2. **Обоснование:** NGS позволяет одновременно анализировать множество генов, включая BRCA1, с высокой чувствительностью и специфичностью, выявляя точечные мутации, инсерции и делеции. Этот метод особенно полезен для скрининга наследственных мутаций, так как он экономичен и подходит для анализа больших генов, таких как BRCA1.
3. **Этапы метода:**
 - Извлечение ДНК из образца (например, крови или ткани).
 - Подготовка библиотеки ДНК (фрагментация, добавление адаптеров).
 - Секвенирование на платформе NGS (например, Illumina).
 - Биоинформатический анализ: выравнивание последовательностей, выявление мутаций, аннотация вариантов.
 - Интерпретация результатов с учетом клинической значимости мутаций.