

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ  
Пол: ЖЕНСКИЙ  
Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27  
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
<b>ГЕНЕТИКА</b>			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
B03.006.003.000.02 Обследование доноров мужчин	см. вложенный файл*		
Обследование доноров мужчин			

\*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 18/07/2025

Печать организации

**СИТИЛАБ**

МЕЖДУНАРОДНАЯ  
СЕТЬ ЛАБОРАТОРИЙ  
[www.citilab.ru](http://www.citilab.ru) | [ситилаб.рф](http://ситилаб.рф)

## Молекулярно-генетическое тестирование по профилю: «Обследование доноров-мужчин»

ИНФОРМАЦИЯ:

Лабораторный №:  
Ф.И.О./ИНП пробанда

ОБРАЗЕЦ



## РЕЗУЛЬТАТЫ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

### АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

**МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ:** Real-time PCR, ПДРФ, PCR, секвенирование по Сэнгеру.

Проведено исследование гена CYP21A2 на наличие следующих мутаций:

- delA2 (гомозиготное состояние)
- P30L (экзон 1)
- I2 splice (инtron 2)
- del8bp (экзон 3)
- I172N (экзон 4)
- J & +9' fl \*<sup>Л</sup>
- V281L (экзон 7)
- Q318X (экзон 8)
- R356W (экзон 8)
- R356Q (экзон 8)
- P453S (экзон 20)

\*\*\* не является носителем перечисленных мутаций в гене CYP21A2.

Соотношение количества копий гена CYP21A2 к псевдогену у \*\*\* CYP21A1P=1 (область экзона 3).

### СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

**МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ:** Real-time PCR.

Проведено исследование гена SMN1 на наличие делеций экзона 7 и экзона 8.

**Делеции не идентифицированы.**

### МИКРОДЕЛЕЦИИ ЛОКУСОВ AZF, ДЕЛЕЦИЯ ГЕНА SRY

**МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ:** Real-time PCR.

Проведено исследование:

- AZFa: sY84, sY86
- AZFb: sY127, sY134
- AZFc: sY254, sY255
- Делеция SRY

5N Už5N Vž5N W делеции: **GFM не обнаружено;**



## РЕЗУЛЬТАТЫ NGS-СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Методом секвенирования нового поколения проведено исследование кодирующих регионов генов, входящих в панель «Моногенные заболевания» (Roche).

### Бессимптомное гетерозиготное носительство:

Ген	Позиция (GRCh37/hg19)	Генотип	Экзон	Вариант кДНК (АК)	Частота аллеля*	Референсная последовательность*	Глубина прочтения**
Не обнаружено.							

\*Частоты аллелей приведены по базе The Genome Aggregation Database (выборка до 141456 человек); н/д=нет данных (не описан)

\*\* Количество независимых прочтений участка генома, содержащего мутацию.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружено.

Оценка патогенности выявленных вариантов проводилась на основании Рекомендаций ACMG и Sherlock по интерпретации данных, полученных методом секвенирования нового поколения (NGS)<sup>1,2</sup>; Руководства по интерпретации данных, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS)<sup>3</sup>.

### РЕКОМЕНДАЦИИ:

- консультация врача-генетика.

### АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Главный биолог, к.б.н.

Биоинформатик

Врач-генетик

Генеральный директор

### ПРИМЕЧАНИЕ

**Результаты данного исследования следует верифицировать с помощью альтернативного метода и сопоставить с клиническими данными пациента.**

В заключении описаны только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Первичные данные секвенирования могут быть предоставлены по официальному запросу.

Поскольку значимость вариантов может быть переоценена в связи с обновлением научной информации (установлена связь заболевания с изменениями в других генах, новая информация в характеристике гена(-ов) и/или заболевания и т.д.) рекомендуется при отрицательном результате проводить повторный анализ данных ежегодно. Обращаем Ваше внимание! За повторный анализ может взиматься плата. Пожалуйста, предварительно свяжитесь с нами для получения дополнительной информации при запросе повторного анализа.

### ОПИСАНИЕ МЕТОДА

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения «MGISEQ-2000» («MGI Tech», Китай) методом парно-концевых чтений (2x100п.н.) со средним покрытием целевых регионов 372х. Для пробоподготовки была использована методика селективного захвата кодирующих участков ДНК таргетной панели «Моногенные заболевания».

Список генов панели «Моногенные заболевания»:

<b>ABCD1</b>	Адренолейкодистрофия
<b>ACADM</b>	Недостаточность среднечепочечной ацетил-коа-дегидрогеназы
<b>ACADVL</b>	Недостаточность очень длиннечепочечной ацетил-коа-дегидрогеназы
<b>ASL</b>	Аргинино-янтарная ацидурия
<b>ATM</b>	Атаксия-teleangiэктазия

<b>ATP7B</b>	Болезнь Вильсона
<b>BCKDHA</b>	Болезнь кленового сиропа IA
<b>BCKDHB</b>	Болезнь кленового сиропа IB
<b>BRCA1</b>	Рак груди и яичников, анемия Фанкони
<b>BRCA2</b>	Рак груди и яичников, анемия Фанкони
<b>BTD</b>	Биотинидазная недостаточность
<b>CBS</b>	Гомоцистинурия (B6-зависимые и невосприимчивые типы)
<b>CFTR</b>	Муковисцидоз
<b>CYP11B1</b>	Адреногенитальный синдром
<b>CYP21A2</b>	Адреногенитальный синдром
<b>DBT</b>	Болезнь кленового сиропа II
<b>DHCR7</b>	Синдром Смита-Лемли-Опитца
<b>DMD</b>	Миодистрофия Дюшена-Бекера
<b>F8</b>	Гемофилия А
<b>F9</b>	Гемофилия В
<b>FAH</b>	Тирозинемия I
<b>GAA</b>	Болезнь Помпе (гликогеноз II)
<b>GALC</b>	Болезнь Краббе
<b>GALT</b>	Галактоземия
<b>GBA</b>	Болезнь Гоше
<b>GCDH</b>	Глутаровая ацидурия I
<b>GJB2</b>	Глухота
<b>GLA</b>	Болезнь Фабри
<b>GLB1</b>	GM1-гангиозидоз, МПС IVB
<b>HBA1</b>	Талассемия альфа
<b>HBA2</b>	Талассемия альфа
<b>HBB</b>	Талассемия бета
<b>HEXA</b>	GM2-гангиозидоз, Тея-Сакса
<b>HEXB</b>	GM2-гангиозидоз, Сандоффа
<b>IDS</b>	Мукополисахаридоз 2-го типа
<b>IDUA</b>	Мукополисахаридоз 1-го типа
<b>L1CAM</b>	Гидрофецеалия, синдром Masa
<b>MEFV</b>	Семейная средиземноморская лихорадка
<b>MUT</b>	Метилмалоновая ацидурия
<b>NAGS</b>	Недостаточность N-ацетилглутаматсинтазы
<b>NPC1</b>	Ниманна-ника C1, D
<b>OTC</b>	Недостаточность орнитин транскарбамилазы
<b>PAH</b>	Фенилкетонурия
<b>PC</b>	Недостаточность пируваткарбоксилазы
<b>PCCA</b>	Пропионикацидемия
<b>PCCB</b>	Пропионикацидемия
<b>PEX1</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX10</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX11B</b>	Нарушения биогенеза пероксисом

<b>PEX12</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX13</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX2</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX3</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX5</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX6</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX7</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PEX7</b>	Нарушения биогенеза пероксисом
<b>PKHD1</b>	Поликистоз почек
<b>PPT1</b>	Цероидный липофусциноз I
<b>SLC26A2</b>	Диастрофическая дисплазия, ахондрогенез
<b>SLC26A4</b>	Глухота, синдром Пендреда
<b>SLC6A19</b>	Болезнь Хартнупа, гиперглициниурия
<b>TPP1</b>	Цероидный липофусциноз II, спиноцеребеллярная атаксия
<b>USH2A</b>	Синдром Ушера 2А, пигментный ретинит

Обработка результатов секвенирования образцов ДНК производилась при помощи программных пакетов BWA (<http://bio-bwa.sourceforge.net/>) и GenomeAnalysisToolKit (<https://software.broadinstitute.org/gatk/>). Аннотация производилась при помощи базы dbNSFP (<https://sites.google.com/site/jpopgen/dbNSFP>), с использованием программ SnpEff и SnpSift (<http://snpeff.sourceforge.net/>). Фильтрация и интерпретация вариантов производилась при помощи программы SNVViewer (<http://genome.ifmo.ru/snvvviewer/>).

Также был применён ряд алгоритмов предсказания патогенности замен (SIFT, PolyPhen2, PROVEAN, fathmm-MKL), нарушений сплайсинга (HSF), а также методы расчета эволюционной консервативности позиций (GERP, PhyloP).

Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов Exome Aggregation Consortium, Genome Aggregation Database, Exome Variant Server, 1000 Genomes Project.

Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных dbSNP, ClinVar, OMIM, HGMD, DMDM, LOVD, ExPASy, neXtProt и литературные данные.

## ОГРАНИЧЕНИЯ

Метод имеет ограничения и не включает в себя исследование некодирующих регионов. Метод не предназначен для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек (транслокаций, инсерций, делеций, дупликаций и инверсий более 10 пар нуклеотидов в кодирующих регионах генов), анеупloidии и полипloidии, выявления мутаций в состоянии мозаичизма, анализа вариаций длины повторов (в том числе экспансии триплетов).

## СВЕДЕНИЯ О КАЧЕСТВЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

Средняя длина прочтений	2x100 п.н.	Всего выявлено вариантов	531
Среднее покрытие	372x	Вариантов после фильтрации	0
% целевых регионов с покрытием не менее 10x	99		

## СПИСОК ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ПРОГРАММ И ЛИТЕРАТУРЫ:

- Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med.* 2015 May;17(5):405-24.
- Nykamp K, Anderson M, Powers M. Sherloc: a comprehensive refinement of the ACMG-AMP variant classification criteria. *Genet Med.* 2017 Oct;19(10):1105-1117.

- 3) Рыжкова О.П. и др. Руководство по интерпретации данных, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2). Медицинская генетика. 2019;18(2):3-23.
  - 4) UCSC Genome Browser (<https://genome.ucsc.edu/>)
  - 5) dbSNP - Database of Single Nucleotide Polymorphisms ([www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov))
  - 6) bwa (<http://bio-bwa.sourceforge.net/>)
  - 7) Genome Analysis ToolKit (<https://software.broadinstitute.org/gatk/>)
  - 8) dbNSFP (<https://sites.google.com/site/jpopgen/dbNSFP>)
  - 9) SnpEff и SnpSift (<http://snpeff.sourceforge.net/>)
  - 10) SNVViewer (<http://genome.ifmo.ru/snvviever/>)
  - 11) «SIFT» (<http://sift.jcvi.org/>)
  - 12) «PolyPhen2» ([genetics.bwh.harvard.edu/pph2/](http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/))
  - 13) «PAPI» (<http://papi.unipv.it/>)
  - 14) «PROVEAN» (<http://provean.jcvi.org/index.php>)
  - 15) Human Gene Mutation Database (<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>)
  - 16) ClinVar (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>)
  - 17) OMIM (<http://omim.org/>)
  - 18) DMDM (<http://bioinf.umbc.edu/dmdm/>)
  - 19) LOVD ([http://grenada.lumc.nl/LSDB\\_list/lsdbs](http://grenada.lumc.nl/LSDB_list/lsdbs))
  - 20) neXtProt (<https://www.nextprot.org/>)



**Дополнительно:****1. Real-time PCR:**

Определение делеций экзона 7 и экзона 8 гена *SMN1*, гена *CYP21A2* было проведено методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) с гибридизационно-флуоресцентной детекцией продуктов ПЦР в режиме реального времени.

**2. ПЦР-ПДРФ:**

Анализ ДНК при исследовании гена *CYP21A2* проводили на программируемом термоцикlerе, используя стандартный протокол.

**3. Секвенирование по Сэнгеру:**

Анализ ДНК при исследовании гена *CYP21A2* проведен на секвенаторе ABI PRISM 3130 Genetic Analyzer методом прямого автоматического секвенирования продуктов ПЦР.

Аннотация вариантов проводилась по референсной последовательности NM\_014009.4(база данных RefSeq)