

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: 04/06/2025 08:25	Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025	
<i>V03.012.001.000.08 Генетические маркеры MODY диабета и гиперинсулинизма</i>			
Генетические маркеры MODY диабета и гиперинсулинизма	см. вложенный файл*		

\*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

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ по результатам секвенирования ДНК (Клиническое секвенирование экзома)

Ф.И.О. пациента/ИНП:

Пол:

Дата рождения:

Вид материала: Кровь (венозная)

Дата выдачи заключения:

**Диагноз:** Сахарный диабет, 1 тип. Манифестация с января 2024 г. после перенесенной ОРИ с жажды, сухости во рту, учащения мочеиспускания, потери веса. Гипергликемия до 21.3 ммоль/л, кетонурия, однократный эпизод протеинурии (0.41 г/л). Инсулинотерапия с положительным эффектом. Антиглиадиновые антитела IgG 33.65 Ед/мл. Синусовая тахикардия легкой степени. УЗИ ОБП: реактивные изменения печени и поджелудочной железы.

### 1. Патогенные мутации, являющиеся вероятной причиной заболевания

Положение (hg38)	Генотип	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Экзон	Транскрипт	Частота аллеля*	Глубина прочтения
Не выявлено								

### 2. Вероятно патогенные мутации, являющиеся возможной причиной заболевания

Положение (hg38)	Генотип	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Экзон	Транскрипт	Частота аллеля*	Глубина прочтения
Не выявлено								

### 3. Мутации с неизвестным клиническим значением, имеющие возможное отношение к фенотипу. Для уточнения статуса патогенности таких мутаций и их отношения к заболеванию у пациента могут потребоваться дополнительные исследования.

Положение (hg38)	Генотип	Ген	Положение в кДНК	Замена АК	Экзон	Транскрипт	Частота аллеля*	Глубина прочтения
Не выявлено								

\*Частоты аллелей приведены по базе gnomAD v.4.0.0 (выборка до 807162 человек). н/д = нет данных (не описан)

## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

По данным образца BR20621 был проведен поиск патогенных мутаций, ассоциированных с наследственными формами диабета, метаболических и аутоиммунных заболеваний, а также с другими наследственными заболеваниями со сходными фенотипическими проявлениями.

Значимых изменений, соответствующих критериям поиска, не обнаружено.

Рекомендуется консультация врача-генетика. Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком.

## ОПИСАНИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Анализ ДНК пациента проведен методом секвенирования нового поколения (NGS) в режиме парно-концевого чтения (2x210 п.о.). Для пробоподготовки была использована методика селективного захвата участков ДНК, относящихся к кодирующим областям 3332 генов с известным клиническим значением. Обогащение ДНК проведено с применением зондов KAPA HyperCap Heredity Panel.

Обработка данных секвенирования проведена с использованием автоматизированного алгоритма, включающего выравнивание прочтений на референсную последовательность генома человека (hg38), постпроцессинг выравнивания, выявление вариантов и фильтрацию вариантов по качеству, а также аннотацию выявленных вариантов по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq с применением ряда методов предсказания патогенности замен (DANN, GERP, REVEL, SIFT, PolyPhen2, PrimateAI), а также алгоритмов оценки влияния вариантов на функцию сайтов сплайсинга (AdaBoost, SpliceAI). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов» и gnomAD. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM, специализированные базы данных по отдельным заболеваниям (при наличии) и литературные данные. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента или соответствующие другим указанным в заключении критериям поиска. Полиморфизмы, классифицированные по различным критериям как нейтральные, не включены в заключение.

Ограничения методики: метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.о., мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения фазы пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма.

Заключение не является медицинским диагнозом и подлежит интерпретации врачом-генетиком. Исследование не является исключающим в отношении как наследственных заболеваний, так и мутаций, к ним приводящих.

## ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ И КАЧЕСТВЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Всего прочтений	6313142	Всего выявлено вариантов	29084
Длина прочтений	2x210 п.о.	Вариантов после фильтрации по базовым критериям непатогенности и оценки по клиническим критериям	0
Ширина покрытия* (10x)	99.14%		
Среднее покрытие*	51.9x		

\*расчет после удаления адаптеров, 3'-тримминга Q20+ и выравнивания прочтений на референсный геном hg38

## ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

1. <https://www.omim.org/>
2. <https://gnomad.broadinstitute.org/>
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
4. <https://www.deciphergenomics.org/>
5. <http://dgv.tcag.ca/>
6. <https://mitomap.org/>

Биолог  
Биоинформатик  
Врач-генетик

