

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
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25	Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025	
A27.05.034.000.06 Анализ крови для выявления предрасположенности к наследственным заболеваниям			
Скрининг на наследственные заболевания "Экспертный"		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: 17/07/2025

Печать организации

ЗАКЛЮЧЕНИЕ**по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования****Номер договора:****Дата забора материала:****Пациент:****Дата поступления материала в лабораторию:****Дата рождения:****Пол:****Вид биоматериала:** Кровь EDTA**Дата готовности исследования:****Вид исследования:** 575 Скрининг на наследственные заболевания "Экспертный"**Направительный диагноз:****ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ**

Скрининг на наследственные заболевания — это генетический тест, используемый для определения, является ли здоровый человек носителем рецессивного генетического заболевания. Цель скрининга - помочь будущим родителям понять риск рождения ребенка с генетическим заболеванием.

Данный тест включает выявление ранее описанных гетерозиготных вариантов аутосомно-рецессивных заболеваний. В некоторых случаях в тест могут включаться варианты, не описанные ранее, но имеющие значимые признаки патогенности, а также варианты, связанные с аутосомно-доминантными заболеваниями с поздним началом.

В тест включен анализ числа копий экзонов гена SMN1 связанного со спинальной мышечной атрофией.

Тест не включает варианты связанные с мультфакториальными заболеваниями, варианты в митохондриальном геноме и определение tandemных повторов. Тест не предназначен для определения вариаций числа копий генов (CNV). В некоторых случаях биоинформатический анализ данных позволяет заподозрить наличие структурных перестроек (микроделеций и микродупликаций). Обнаруженные перестройки подлежат обязательному подтверждению референсным методом.

Варианты, обнаруженные в результате исследования, не являются установленным диагнозом, а могут быть использованы в совокупности с данными других лабораторных и инструментальных методов только врачом-генетиком.

В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

При обнаружении носительства клинически значимых вариантов в генах, связанных с аутосомно-рецессивными заболеваниями необходимо обследование партнера с целью поиска клинически значимых вариантов в тех же генах.

Для уточнения значимости обнаруженных вариантов, в том числе расчета риска наследственного заболевания у ребенка необходима консультация врача-генетика.

Исследование выполняется на высокопроизводительной системе для секвенирования нуклеиновых кислот Геноскан 4000.

Регистрационный номер федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения: РЗН 2025/24616.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Варианты, классифицированные ранее как патогенные или имеющие значимые признаки патогенности

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
Признаки патогенности и комментарии						
Синдром						

Релевантных вариантов не обнаружено

Делеции экзонов гена SMN1

Обнаружено 2 копии 7-8 экзонов гена SMN1. Носительство спинальной мышечной атрофии не выявлено

Врач-генетик

