

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 02/06/1998

Полных лет: 27

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ 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: 05/06/2025

Печать организации

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования

Номер договора: **Дата забора материала:**
Пациент: **Дата поступления материала в лабораторию:**
Дата рождения: **Дата готовности исследования:**
Пол: Вид биоматериала:
Вид исследования: 575 Скрининг на наследственные заболевания "Экспертный"
Направительный диагноз: Обследование на носительство известных и вероятно патогенных вариантов ассоциированных с моногенными заболеваниями.

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 тандемных повторов. Тест не предназначен для определения вариаций числа копий генов (CNV). В некоторых случаях биоинформатический анализ данных позволяет заподозрить наличие структурных перестроек (микроделаций 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						

chr1:12277210GGT>G	Гетерозиготный	<i>VPS13D</i>	ENST00000620676	c.3623_3624delGT	p.Gly1208fs	117
---------------------------------------	----------------	---------------	-----------------	------------------	-------------	-----

Признаки патогенности варианта:

Приводит к сдвигу рамки считывания
Отсутствует в популяционных БД (GNOMAD, GENOMED)
Влияния варианта на функцию гена

Другая информация:

Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.

Заболевания, ассоциированные с геном:

Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 4 (607317), AR

chr2:73573187TAGAG>T	Гетерозиготный	<i>ALMS1</i>	ENST00000613296	c.11313_11316delAGAG	p.Glu3772fs	127
---	----------------	--------------	-----------------	----------------------	-------------	-----

Признаки патогенности варианта:

Приводит к сдвигу рамки считывания
Влияния варианта на функцию гена

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000024216; GNOMAD V3:0.000006575)
Классификация ACMG: Pathogenic.
Классификация CLINVAR: Pathogenic (Pathogenic - 6).

Заболевания, ассоциированные с геном:

Alstrom syndrome (203800), AR

chr9:6534775G>T	Гетерозиготный	<i>GLDC</i>	ENST00000321612	c.2852C>A	p.Ser951Tyr	85
------------------------------------	----------------	-------------	-----------------	-----------	-------------	----

Признаки патогенности варианта:

Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность.
Влияния варианта на функцию гена

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000338478; GNOMAD V3:0.000361376)
Классификация ACMG: Uncertain Significance.
Классификация CLINVAR: Conflicting classifications of pathogenicity (Likely pathogenic - 5, Pathogenic - 1, Uncertain significance - 8).

Заболевания, ассоциированные с геном:

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
----------------	------------	-----	------------	------	-----------	-------------------

Признаки патогенности и комментарии

Синдром

Glycine encephalopathy1 (605899), AR

<u>chr11:47285090C>CA</u>	Гетерозиготный	<i>MADD</i>	ENST00000311027	c.2309dupA	p.Asn770fs	78
------------------------------	----------------	-------------	-----------------	------------	------------	----

Признаки патогенности варианта:

Приводит к сдвигу рамки считывания
Влияния варианта на функцию гена

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000202814; GNOMAD V3:0.000131463)

Классификация ACMG: Likely Pathogenic.

Классификация CLINVAR: Conflicting classifications of pathogenicity (Pathogenic - 1, Uncertain significance - 1).

Заболевания, ассоциированные с геном:

DEEАН syndrome (619004), AR

Neurodevelopmental disorder with dysmorphic facies, impaired speech and hypotonia (619005), AR

<u>chr18:60371970G>A</u>	Гетерозиготный	<i>MC4R</i>	ENST00000299766	c.380C>T	p.Ser127Leu	149
-----------------------------	----------------	-------------	-----------------	----------	-------------	-----

Признаки патогенности варианта:

Влияния варианта на функцию гена

Присутствует в популяционных базах данных, но с частотой ниже, чем частота других патогенных вариантов в этом гене.

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000171065; GNOMAD V3:0.000078889)

Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.

Классификация ACMG: Uncertain Significance.

Классификация CLINVAR: Conflicting classifications of pathogenicity (Likely pathogenic - 10, Pathogenic - 2, Uncertain significance - 2).

Заболевания, ассоциированные с геном:

Obesity (BMIQ20) (618406), AD, AR

{Obesity, resistance to (BMIQ20)} (618406), AD, AR

<u>chr20:5955109TAGAA>T</u>	Гетерозиготный	<i>MCM8</i>	ENST00000610722	c.351_354delAAA G	p.Lys118fs	44
--------------------------------	----------------	-------------	-----------------	----------------------	------------	----

Признаки патогенности варианта:

Приводит к сдвигу рамки считывания
Влияния варианта на функцию гена

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000036679; GNOMAD V3:0.000052601)

Классификация ACMG: Pathogenic.

Классификация CLINVAR: Pathogenic (Pathogenic - 1).

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
Признаки патогенности и комментарии						
Синдром						
<i>Заболевания, ассоциированные с геном:</i>						
?Premature ovarian failure 10 (612885), AR						

Делеции экзонов гена SMN1

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



ОБРАЗЕЦ

ОБРАЗЕЦ