

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 02/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:


№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
	04/06/2025 08:25	05/06/2025	
<i>A27.05.034.000.06 Анализ крови для выявления предрасположенности к наследственным заболеваниям Скрининг на наследственные заболевания "Экспертный" см. вложенный файл*</i>			

*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:

Пациент:

Дата рождения:

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.

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

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-домinantными заболеваниями с поздним началом.

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

Тест не включает варианты связанные с мультифакториальными заболеваниями, варианты в митохондриальном геноме и определение tandemных повторов. Тест не предназначен для определения вариаций числа копий генов (CNV). В некоторых случаях биоинформационический 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												

<u>chr1:12277210GGT>G</u>	Гетерозиготный	VPS13D	ENST00000620676	c.3623_3624delGT	p.Gly1208fs	117
Признаки патогенности варианта:						
<p>Приводит к сдвигу рамки считываания</p> <p>Отсутствует в популяционных БД (GNOMAD, GENOMED)</p> <p>Влияния варианта на функцию гена</p>						
Другая информация: <p>Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.</p>						
Заболевания, ассоциированные с геном:						
Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 4 (607317), AR						

<u>chr2:73573187TAGAG>T</u>	Гетерозиготный	ALMS1	ENST00000613296	c.11313_11316delAGAG	p.Glu3772fs	127
Признаки патогенности варианта:						
<p>Приводит к сдвигу рамки считываания</p> <p>Влияния варианта на функцию гена</p>						
Другая информация: <p>Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000024216; GNOMAD V3:0.000006575)</p> <p>Классификация ACMG: Pathogenic.</p> <p>Классификация CLINVAR: Pathogenic (Pathogenic - 6).</p>						
Заболевания, ассоциированные с геном:						
Alstrom syndrome (203800), AR						

<u>chr9:6534775G>T</u>	Гетерозиготный	GLDC	ENST00000321612	c.2852C>A	p.Ser951Tyr	85
Признаки патогенности варианта:						
<p>Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность.</p> <p>Влияния варианта на функцию гена</p>						
Другая информация: <p>Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000338478; GNOMAD V3:0.000361376)</p> <p>Классификация ACMG: Uncertain Significance.</p> <p>Классификация CLINVAR: Conflicting classifications of pathogenicity (Likely pathogenic - 5, Pathogenic - 1, Uncertain significance - 8).</p>						
Заболевания, ассоциированные с геном:						

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
Признаки патогенности и комментарии						
Синдром						
Glycine encephalopathy1 (605899), AR						
chr11:47285090C>CA	Гетерозиготный	<i>MADD</i>	ENST00000311027	c.2309dupA	p.Asn770fs	78
Признаки патогенности варианта:						
Приводит к сдвигу рамки считываания						
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:						
DEEAH syndrome (619004), AR						
Neurodevelopmental disorder with dysmorphic facies, impaired speech and hypotonia (619005), AR						
chr18:60371970G>A	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						
chr20:5955109TAGAA>T	Гетерозиготный	<i>MCM8</i>	ENST00000610722	c.351_354delAAA G	p.Lys118fs	44
Признаки патогенности варианта:						
Приводит к сдвигу рамки считываания						
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)	Зиготно сть	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глу бин а про чте ния
Признаки патогенности и комментарии						
Синдром						
Заболевания, ассоциированные с геном:						
?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