

ФИО

Пол:
Возраст:
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 23.05.2025 07:00
Дата поступления образца: 23.05.2025 12:45
Врач: 29.05.2025 11:43
Дата печати результата: 09.06.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Экзом+Дуэт	СМ.КОММ	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Пациент

Дата рождения

Пол

Врач, назначивший исследование

XXX

ДД.ММ.ГГГГ

Женский

-

Дата получения ДД.ММ.ГГГГ	Вид материала Венозная кровь	Предположительный диагноз Скрининг
Дата выдачи ДД.ММ.ГГГГ		

Результат биоинформатического анализа данных
полноэкзомного секвенирования ДНК

Патогенные генетические варианты	Не обнаружено
Вероятно патогенные генетические варианты	Не обнаружено
Варианты с неизвестным клиническим значением	Не обнаружено

Носительство рецессивных заболеваний

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота (gnomAD v4.1.0)	Классификация
CHEK2	Синдром предрасположенности к раку молочной железы, простаты и колоректальному раку, тип 4 (609265)	22:g.28725099A>G ENST00000404276.6: c.470T>C ENSP00000385747.1: p.Ile157Thr	Гетерозигота (Доминантный)	0.2762%	Известный патогенный
Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs17879961 в гетерозиготном состоянии в экзоне 4 из 15 гена <i>CHEK2</i>, приводящий к аминокислотной замене p.Ile157Thr, с глубиной прочтения 202X. Патогенные варианты в гене <i>CHEK2</i> приводят к развитию аутосомно-доминантного синдрома предрасположенности к раку молочной железы, простаты и колоректальному раку, тип 4 (609265). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях [PMID: 22799331, 27716369, 15492928 и др.]. Для выявленного варианта описана низкая пенетрантность [PMID: 36315097, 36136322, 22419737]. Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (4384 носителя, у 37 человек вариант представлен в гомозиготном состоянии), располагается в консервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, FATHMM, MetaSVM, MutationTaster) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (DEOGEN2, LRT, PrimateAI, PROVEAN). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 22 лабораториями, вариантом с неизвестной клинической значимостью 8 лабораториями (Variation ID: 5591).					
TNFRSF13B	Общий вариабельный иммунодефицит, тип 2 (240500)	17:g.16948873A>G ENST00000261652.7: c.310T>C ENSP00000261652.2: p.Cys104Arg	Гетерозигота (Доминантный, Рецессивный)	0.5441%	Известный патогенный

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs34557412 в гетерозиготном состоянии в экзоне 3 из 5 гена *TNFRSF13B*, приводящий к аминокислотной замене p.Cys104Arg, с глубиной прочтения 244X. Патогенные варианты в гене *TNFRSF13B* приводят к развитию аутосомно-доминантного/аутосомно-рецессивного общего вариабельного иммунодефицита, тип 2 (240500).

Выявленный вариант был описан в гетерозиготном, гомозиготном и компаунд-гетерозиготном состоянии у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях [PMID: 16007087, 17392797, 27123465 и др.]. Для состояний, связанных с патогенными вариантами в гене *TNFRSF13B*, описана вариабельность и неполная пенетрантность [PMID: 18981294, 32067110 и др.].

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (8719 носителей, у 32 человек вариант представлен в гомозиготном состоянии), располагается в полуконсервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 26 лабораториями, вариантом с неизвестной клинической значимостью 3 лабораториями, вероятно доброкачественным 2 лабораториями (Variation ID: 5302).

Функциональный анализ выявил, что аминокислотная замена p.Cys104Arg влияет на функцию продукта гена *TNFRSF13B* - TAC1 [PMID: 21419480, 23237420, 24051380].

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к рецессивному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

<i>VWF</i>	Болезнь фон Виллебранда, тип 2N (613554)	12:g.6034812C>T ENST00000261405.10: c.2561G>A ENSP00000261405.5: p.Arg854Gln	Гетерозигота (Рецессивный)	0.4956%	Известный патогенный
------------	--	--	-------------------------------	---------	-------------------------

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs41276738 в гетерозиготном состоянии в экзоне 20 из 52 гена *VWF*, приводящий к аминокислотной замене p.Arg854Gln, с глубиной прочтения 79X. Патогенные биаллельные варианты в гене *VWF* приводят к развитию аутосомно-рецессивной болезни фон Виллебранда, тип 2N (613554). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях [PMID: 29115006, 35452508, 38992343 и др.].

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (7948 носителей, у 26 человек вариант представлен в гомозиготном состоянии), располагается в консервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, PrimateAI). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 46 лабораториями (Variation ID: 296).

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к указанному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

<i>PKLR</i>	Врожденная несфероцитарная гемолитическая анемия, тип 2, дефицит пируваткиназы (266200)	1:g.155291918G>A ENST00000342741.6: c.1456C>T ENSP00000339933.4: p.Arg486Trp	Гетерозигота (Рецессивный)	0.2954%	Известный патогенный
-------------	---	--	-------------------------------	---------	-------------------------

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs116100695 в гетерозиготном состоянии в экзоне 10 из 11 гена *PKLR*, приводящий к аминокислотной замене p.Arg486Trp, с глубиной прочтения 64X. Патогенные биаллельные варианты в гене *PKLR* приводят к развитию аутосомно-рецессивной врожденной несфероцитарной гемолитической анемии, тип 2, дефицита пируваткиназы (266200). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях [PMID: 33631127, 34093240, 18759866 и др.].

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (4750 носителей, у 8 человек вариант представлен в гомозиготном состоянии), располагается в полуконсервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 26 лабораториями (Variation ID: 1513).

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к указанному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

<i>FSIP2</i>	Нарушение сперматогенеза, тип 34 (618153)	2:g.185802099G>T ENST00000424728.6: c.12793G>T ENSP00000401306.1: p.Gly4265Ter	Гетерозигота (Рецессивный)	0.0007%	Ожидаемый патогенный
--------------	---	--	-------------------------------	---------	-------------------------

Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант rs1319985955 в гетерозиготном состоянии в экзоне 17 из 23 гена *FSIP2*, приводящий к приобретению стоп-кодона и преждевременной терминации трансляции p.Gly4265Ter, с глубиной прочтения 141X. Патогенные биаллельные варианты в гене *FSIP2* приводят к развитию аутосомно-рецессивного нарушения сперматогенеза, тип 34 (618153).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с относительно низкой частотой (10 носителей), с большой вероятностью приводит к потере функции соответствующей копии гена.

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к указанному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

У пациента проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в соответствии с исходным направительным диагнозом, а также схожими фенотипическими признаками.

Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

Технические характеристики

Прибор:	MGISEQ-2000
Система целевого обогащения:	Agilent SureSelect Human All Exon V8
Глубина покрытия:	147X
Эффективная глубина покрытия:	118X
Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >10X:	96.5%
Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >20X:	95.8%
Теоретическая чувствительность исследования:	0.971

Руководитель группы биоинформатического анализа

.....

Врач-генетик

.....

Заведующий лабораторией

.....

Пациент

Дата рождения

Пол

Врач, назначивший исследование

XXX

ДД.ММ.ГГГГ

Мужской

-

Дата получения	Вид материала	Предположительный диагноз
ДД.ММ.ГГГГ		
Дата выдачи	Венозная кровь	Скрининг
ДД.ММ.ГГГГ		

Результат биоинформатического анализа данных полноэкзомного секвенирования ДНК

Патогенные генетические варианты	Не обнаружено
Вероятно патогенные генетические варианты	Не обнаружено
Варианты с неизвестным клиническим значением	Не обнаружено
Носительство рецессивных заболеваний	

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота (gnomAD v4.1.0)	Классификация
CYP4V2	Кристаллическая корнеоретинальная дистрофия Биетти (210370)	4:g.186201149_186201165delinsGC ENST00000378802.5: c.802-8_810delinsGC -	Гетерозигота (Рецессивный)	0.0089%	Известный патогенный

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs207482233 в гетерозиготном состоянии в экзоне 7 из 11 гена *CYP4V2*, приводящий к разрушению акцепторного сайта сплайсинга и изменению в интроне c.802-8_810delinsGC, с глубиной прочтения 41X. Патогенные биаллельные варианты в гене *CYP4V2* приводят к развитию аутосомно-рецессивной кристаллической корнеоретинальной дистрофии Биетти (210370). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMID: 29641573, 26865810, 26085992 и др.).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с высокой частотой (144 носителей), с большой вероятностью приводит к потере функции соответствующей копии гена. Вариант аннотирован патогенным в базе данных ClinVar 13 лабораториями (Variation ID: 39271).

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к указанному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

FECH	Эритропоэтическая протопорфирия, тип 1 (177000)	18:g.57571588A>G ENST00000262093.11: c.315-48T>C -	Гетерозигота (Рецессивный)	6.7128%	Известный патогенный
------	---	---	----------------------------	---------	----------------------

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs2272783 в гетерозиготном состоянии в интроне 3 из 10 гена *FECH*, приводящий к изменению в интроне c.315-48T>C, с глубиной прочтения 25X. Патогенные биаллельные варианты в гене *FECH* приводят к развитию аутосомно-рецессивной эритропоэтической протопорфирии, тип 1 (177000). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMID: 31304091, 23364466, 26280465 и др.). Выявленный вариант, вероятно, является гипоморфным и может приводить к указанному фенотипу в компаунд гетерозиготном состоянии с другими патогенными вариантами (PMID: 16385445, 23364466, 30594473 и др.).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (108334 носителя, в том числе 8620 в гомозиготном состоянии). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 17 лабораториями, вариантом с неизвестной клинической значимостью 3 лабораториями (Variation ID: 562).

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к указанному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

У пациента проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в соответствии с исходным направительным диагнозом, а также схожими фенотипическими признаками.

Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

Технические характеристики

Прибор:	MGISEQ-2000
Система целевого обогащения:	Agilent SureSelect Human All Exon V8
Глубина покрытия:	147X
Эффективная глубина покрытия:	118X
Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >10X:	96.5%
Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >20X:	95.8%
Теоретическая чувствительность исследования:	0.971

Руководитель группы биоинформатического анализа

.....

Врач-генетик

.....

Заведующий лабораторией

.....

Пациент	Дата рождения	Пол	Врач, назначавший исследование
XXX	00.00.0000	Ж	-

Дата получения материала 00.00.0000	Вид материала Венозная кровь	Вид исследования Выявление потерь или удвоений протяженных участков ДНК в 22 локусах генов <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> , участвующих в патогенезе заболевания для подтверждения диагноза «спинальная мышечная атрофия» Метод исследования Мультиплексная амплификация лигированных зондов (MLPA)
Дата выдачи 00.00.0000		

Результат

Локус	Полученные данные
ген <i>SMN1</i> экзоны 7-8	обнаружена 1 копия
ген <i>SMN2</i> экзоны 7-8	обнаружено 2 копии

Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

ТЕХНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Прибор:
SeqStudio

Используется набор SALSA MLPA P021 для диагностики SMA

Подготовка образцов к анализу производилась с помощью наборов P021 SALSA MLPA SMA (смесь зондов), для детекции мутаций при спинальной мышечной атрофии

В состав набора входят зонды для детекции:

Гомологичных участков генов *SMN1* и *SMN2* экзонов 1-8

экзонов 7 и 8 гена *SMN1*

экзонов 7 и 8 гена *SMN2*

Врач лабораторный генетик

	ID пациента в лаборатории	ID сырых данных	ID INVITRO	XXX
	N-3	O56	999999999	

Пациент	Дата рождения	Пол	Врач, назначавший исследование
XXX	00.00.0000	M	-

Дата получения материала	Вид материала Венозная кровь	Вид исследования Выявление потерь или удвоений протяженных участков ДНК в 22 локусах генов <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> , участвующих в патогенезе заболевания для подтверждения диагноза «спинальная мышечная атрофия» Метод исследования Мультиплексная амплификация лигированных зондов (MLPA)
Дата выдачи		
00.00.0000		
00.00.0000		

Результат

Локус	Полученные данные
ген <i>SMN1</i> экзоны 7-8	обнаружена 1 копия
ген <i>SMN2</i> экзоны 7-8	обнаружено 2 копии

Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

ТЕХНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Прибор:
SeqStudio

Используется набор SALSA MLPA P021 для диагностики SMA

Подготовка образцов к анализу производилась с помощью наборов P021 SALSA MLPA SMA (смесь зондов), для детекции мутаций при спинальной мышечной атрофии

В состав набора входят зонды для детекции:
Гомологичных участков генов *SMN1* и *SMN2* экзонов 1-8
экзонов 7 и 8 гена *SMN1*
экзонов 7 и 8 гена *SMN2*

Врач лабораторный генетик

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Муковисцидоз: расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.)

Пациент:

Дата рождения: Пол:

Видбиоматериала:

Дата забора материала: Дата поступления материала
в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM_000492.3

<u>Ф.И.О.</u>	<u>CFTR (30 мутаций)</u>
	<u>Не выявлено</u>

Заключение: методами аллель-специфичной MLPA и ПДАФ проведено

исследование образца ДНК с целью поиска наиболее частых при муковисцидозе патогенных вариантов в гене CFTR: с.54-5940_273+10250del21kb (CFTRdele2,3), с.1521_1523delCTT (F508del), с.2051_2052delAAinsG (2183AA>G), с.1545_1546delTA (1677delTA), с.2012delT (2143delT), с.2052dupA (2184insA), с.262_263delTT (394delTT), с.3691delT (3821delT), с.413_415dupTAC (L138ins), с.1624G>T (G542X), с.3846G>A (W1282X), с.3909C>G (N1303K), с.1000C>T (R334W), с.3718-2477C>T (с.3717+12191C>T; 3849+10kbC>T), с.472_473insA (604insA), с.3816_3817delGT (3944delGT), с.3587C>G (S1196X), с.489+1G>T (621+1G>T), с.274G>A (E92K), с.3140-26A>G (3272-26A>G), с.3883delA (4015delA), с.3891dup (4022insT), с.3844T>C (W1282R), с.2657+5G>A (2789+5G>A), с.3140-16T>A (3272-16T>A), с.1397C>G (S466X), с.1766+1G>A (1898+1G>A), с.2988+1G>A (3120+1G>A), с.1040G>C (R347P), с.2834C>T (S945L).

Указанных патогенных вариантов не обнаружено, что не исключает носительства данного заболевания.

Врач-генетик

Заведующий лабораторией

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам молекулярно-генетического исследования:
Муковисцидоз: расширенный поиск частых мутаций в гене CFTR (30 шт.)

Пациент:

Дата рождения: Пол:

Видбиоматериала:

Дата забора материала: Дата поступления материала
в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Результаты ДНК-анализа

Транскрипт: NM_000492.3

<u>Ф.И.О.</u>	<u>CFTR (30 мутаций)</u>
	<u>Не выявлено</u>

Заключение: методами аллель-специфичной MLPA и ПДАФ проведено

исследование образца ДНК с целью поиска наиболее частых при муковисцидозе патогенных вариантов в гене CFTR: c.54-5940_273+10250del21kb (CFTRdele2,3), c.1521_1523delCTT (F508del), c.2051_2052delAAinsG (2183AA>G), c.1545_1546delTA (1677delTA), c.2012delT (2143delT), c.2052dupA (2184insA), c.262_263delTT (394delTT), c.3691delT (3821delT), c.413_415dupTAC (L138ins), c.1624G>T (G542X), c.3846G>A (W1282X), c.3909C>G (N1303K), c.1000C>T (R334W), c.3718-2477C>T (c.3717+12191C>T; 3849+10kbC>T), c.472_473insA (604insA), c.3816_3817delGT (3944delGT), c.3587C>G (S1196X), c.489+1G>T (621+1G>T), c.274G>A (E92K), c.3140-26A>G (3272-26A>G), c.3883delA (4015delA), c.3891dup (4022insT), c.3844T>C (W1282R), c.2657+5G>A (2789+5G>A), c.3140-16T>A (3272-16T>A), c.1397C>G (S466X), c.1766+1G>A (1898+1G>A), c.2988+1G>A (3120+1G>A), c.1040G>C (R347P), c.2834C>T (S945L).

Указанных патогенных вариантов не обнаружено, что не исключает носительства данного заболевания.

Врач-генетик

.....

Заведующий лабораторией

.....

Пациент	Дата рождения	Пол	Врач, назначивший исследование
XXX	ДД.ММ.ГГГГ	Женский	-

Результат молекулярно-генетического исследования

«Синдром ломкой X хромосомы: определение числа CGG повторов»

Метод исследования: Амплификация (ПЦР) и выявление числа повторов CGG в 5'-нетранслируемой области гена FMR1

№ Образца

Заключение:

Обнаружены два нормальных аллеля в исследуемой области гена FMR1 с количеством CGG повторов 30 ± 1 и 40 ± 1 .

Комментарий: Данное исследование не исключает возникновение синдрома ломкой X хромосомы вследствие мутации(й) в гене FMR1

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Врач-генетик

.....

Заведующий лабораторией

.....