

ФИО
Пол: **Жен**
Дата рождения: **29.03.2023**
Возраст: **2 года**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 29.07.2025 10:44
Дата поступления образца: 31.07.2025 09:32
Врач: 26.09.2025 16:20
Дата печати результата: 12.02.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Геном-Клиника	СМ.КОММ.	Результат на электронном носителе.
Описание Геном-Клиника	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

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам полногеномного секвенирования ДНК

ФИО	
Лабораторный номер	F25000XXXX
Пол	Женский
Дата рождения (возраст)	2023 (2 года)
Вид биоматериала	Венозная кровь
Дата поступления биоматериала	2025
Диагноз направившего медицинского учреждения	G96.8 - Гипоксически-ишемическое поражение ЦНС, синдром тонусных нарушений, восстановительный период. Двигательные нарушения в форме нижнего спастического парализа средней степени тяжести. Эмоционально-волевые нарушения. Задержка моторного, речевого развития. G93.0 - Арахноидальные кисты височно-лобной области. H35.0 - Фоновая ретинопатия.

Жалобы: на задержку моторного развития (ходит самостоятельно с широкой базой), речевого развития, не может показать, где папа, мама, на имя реагирует избирательно.

Анамнез: ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне ХКПН, миопия высокой степени, анемия легкой степени, коронавирусная инфекция, от 1 родов в 38,4 недель в головном предлежании. Кесарево сечение. Вес при рождении 3150 г, рост 52 см, по Апгар 7-8-8 баллов. Вскармливание грудное. Раннее развитие: ходит с 1 года 8 мес., при поддержке, сидит самостоятельно с 1 года 4 мес., голову держит самостоятельного с 1 мес., обращенную речь не понимает, словарный запас около 20 слов.

До 6 мес. развивалась соответственно возрасту. После перенесенной вирусной инфекции — мама отмечает «откат» в развитии. Обследована в МГК в июне 2024 года, диагноз: задержка моторного развития, тонусные нарушения, спастический нижний парализ. Невролог от 2023 — ГИП ЦНС, синдром тонусных нарушений. СДР. Задержка моторного развития. Аллерголог от 2023 - Ксероз кожи. Невролог-эпилептолог от 2024 - ГИП ЦНС, дисфагия развития, остаточные тонусные нарушения.

Курс реабилитации «...». Невролог от 2024 - Гипоксически-ишемическое поражение ЦНС, синдром диффузной мышечной гипотонии. Задержка моторного развития. Темповая задержка речевого развития. Эмоциональные нарушения. ЭЭГ от 2024: без особенностей. Госпитализация в «...». МРТ головного мозга от 2024 — МР-данных за наличие изменений очагового и диффузного характера в веществе мозга не выявлено. Арахноидальные кисты височно-лобной области. МР картина фестончатой перивентрикулярной инфильтрации (ГИП ЦНС). Ортопед от 2024 — Тонусные нарушения. Эквинус двусторонний. В 2024 проходила реабилитацию «...». Заключение врача-генетика: Последствия гипоксического-ишемического поражения ЦНС, симптом тонусных нарушений, спастический парализ, задержка речевого развития, эмоциональные нарушения.

Биохимия крови: кальций, фосфор, щелочная фосфатаза крови - норма, КФК - 280 Ед/л. NSE нейрон — специфическая енолаза — 24, 6 мкг/л+. Белок S-100 - 0,131 мкг/л +. Антитела IgA к глиадину — 2, 0 Ед/мл (норма). Антитела IgG к глиадину- 1,3 Ед/мл (норма). Антитела IgA к тканевой транскламиназе- 0 Ед /мл (норма). Антитела IgG к тканевой транскламиназе — 0,4Ед/мл (норма).

Фенотипические особенности согласно предоставленной медицинской документации: рост 83 см, вес 10,5 кг. Телосложение правильное. Кожные покровы смуглые. Мышечный тонус — дистоничный (в руках — гипотоничный, в ногах - проксимально гипотоничный, дистально — повышен по спастическому типу, больше слева). Грубые черты лица, круглое лицо.

Ранее проведенные генетические исследования:

- ТМС 2024 — данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

С учетом данных анамнеза, предоставленной медицинской документации: направления на генетическое исследование, выписки из медицинской карты «...». ФИО, дата рождения проведено полногеномное секвенирование ДНК с целью поиска генетических вариантов, являющихся вероятной причиной заболевания.

РЕЗУЛЬТАТЫ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Патогенные генетические варианты

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота*
<i>MECP2</i>	Синдром Ретта (312750)	X:g.154031154G>C ENST00000453960.7:c.710C>G ENSP00000395535.2:p.Pro237Arg	Гетерозигота (X-сцепленный доминантный)	0

Вероятно патогенные генетические варианты

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота*
Не обнаружено.				

Варианты с неизвестным клиническим значением

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота*
Не обнаружено.				

Структурные генетические варианты

Изменение ДНК (HG38)	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Затронутые морбидные гены	Число копий	Классификация
Не обнаружено.				

* Частоты аллелей приведены по базе gnomAD (выборка до 141456 человек).

Варианты в митохондриальной ДНК

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК	Классификация
Не обнаружено.			

Исследование числа клинически значимых коротких tandemных повторов

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Экспансия повтора	Оценочное число повторов	Классификация
Не обнаружено.				

Клинически значимые варианты, не связанные с основным диагнозом

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота	Классификация
<i>DOCK11</i>	Мультисистемное аутовоспалительное заболевание с иммунной дисрегуляцией (301109)	X:g.118588263dup ENST00000276202.9: c.1922dup ENSP00000276202.7: p.Asn641LysfsTer14	Гетерозигота (Х-сцепленный рецессивный)	0	Вероятно патогенный

Носительство патогенных вариантов нуклеотидной последовательности, приводящих к заболеваниям, отличным от направляющего диагноза (согласно списку ACMG)

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота	Классификация
<i>GALC</i>	Болезнь Краббе (245200)	chr14-87968386-C-T NM_000153.4: c.857G>A p.(Gly286Asp) rs199847983	Гетерозигота (Рецессивный)	0.00263 %	Патогенный

СВЕДЕНИЯ О КАЧЕСТВЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Метод исследования	полногеномное секвенирование (Whole Genome Sequencing)
Тип библиотеки	PCR free
Средняя глубина прочтения генома после секвенирования	не менее 30x
Количество прочитанных нуклеотидов	не менее 90 млрд
Тип прочтения	парно-концевое
Длина прочтения	2 x 150 п.о.
Качество выходных данных секвенирования	1. число прочтений с качеством Q20: не менее 90% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования 2. число прочтений с качеством Q30: не менее 80% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования
Возможные технические/биологические ограничения метода	Сбалансированные транслокации Длинные тринуклеотидные повторы Крупные инсерции/делеции Варианты в митохондриальной ДНК.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Был проведен поиск патогенных мутаций, ассоциированных с направительным диагнозом и прочими наследственными заболеваниями со сходными фенотипическими проявлениями.

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs61749715 в гетерозиготном состоянии в экзоне 3 из 3 гена *MECP2*, приводящий к аминокислотной замене p.Pro237Arg, с общей глубиной прочтения 28X. Патогенные биаллельные варианты в гене *MECP2* приводят к развитию X-сцепленного доминантного синдрома Ретта (312750). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях [PMID: 33880059, 21954873, 31427717 и др.]. Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, располагается в консервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen, AlphaMissense, REVEL) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 12 лабораториями (Variation ID: 143653). В данных родителей пробанда с высокой вероятностью вариант не обнаружен.

Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 17 из 53 гена *DOCK11*, приводящий к сдвигу рамки считывания p.Asn641LysfsTer14, с общей глубиной прочтения 40X. Патогенные варианты в гене *DOCK11* приводят к развитию X-сцепленного рецессивного мультисистемного аутовоспалительного заболевания с иммунной дисрегуляцией (301109). Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, с большой вероятностью приводит к потере функции соответствующей копии гена. Выявленный вариант с высокой вероятностью присутствует у матери пробанда в гетерозиготном состоянии.

Других значимых изменений, соответствующих критериям поиска, не обнаружено.

Дополнительно проведена оценка носительства патогенных генетических вариантов, ассоциированных с рецессивными заболеваниями. Детям до 18 лет носительство вариантов в генах, ответственных за развитие аутосомно-рецессивных заболеваний, не входящих в список ACMG, в заключение не выносится.

Выявлено гетерозиготное носительство вероятно патогенного варианта в гене *GALC*, ответственном за развитие аутосомно-рецессивного заболевания болезнь Краббе (OMIM:245200) (rs199847983, c.857G>A(p.Gly286Asp)). Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может вызывать указанный фенотип при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена. Рекомендуется консультация врача-генетика для оценки рисков, связанных с данным вариантом для пробанда и членов его семьи.

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. С целью валидации выявленных вариантов, возможно проведение секвенирования по Сэнгеру.
2. Консультация врача-генетика.

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

1. <http://www.omim.org>
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp>
3. <http://gnomad.broadinstitute.org>
4. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>
5. <https://franklin.genoox.com/clinical>
6. <http://www.ensembl.org>
7. <https://www.uniprot.org>
8. www.deciphergenomics.org

Дата выдачи заключения: 2025

Врач-генетик

Заместитель руководителя научно-медицинского отдела



EVOGEN- ГЕНОМ

РЕЗУЛЬТАТЫ
ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТА
ВАШЕГО РЕБЕНКА

Уважаемые родители,
в ваших руках находится
уникальный отчет
о генетическом здоровье
вашего ребенка,
составленный на основе
анализа его ДНК.

ФИО

ДНК

Еще чуть более десятилетия назад получить в свое распоряжение такую полную информацию о главной молекуле своего организма было практически невозможно. На проведение анализа и расшифровку данных потребовались бы годы и огромные материальные ресурсы.

Сегодня мы объединили научный опыт эры молекулярных технологий, новейшее оборудование и работу наших экспертов для проведения скрининга генетического здоровья самого дорогого для вас человека.

Вы узнаете о наличии или отсутствии риска развития у вашего ребенка наследственных заболеваний и получите информацию о переносимости лекарственных средств. Благодаря этому вы сможете при необходимости принять профилактические меры, вовремя обратиться к доктору, подобрать индивидуальную схему для наиболее безопасного и эффективного лечения.





ОГЛАВЛЕНИЕ



ЭТО ПОЛЕЗНО ЗНАТЬ, ИЛИ ФАКТЫ О САМОЙ ГЛАВНОЙ МОЛЕКУЛЕ	6
I. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ИМЕЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ	8
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	10
ФАРМАКОГЕНЕТИКА	17
ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ	28



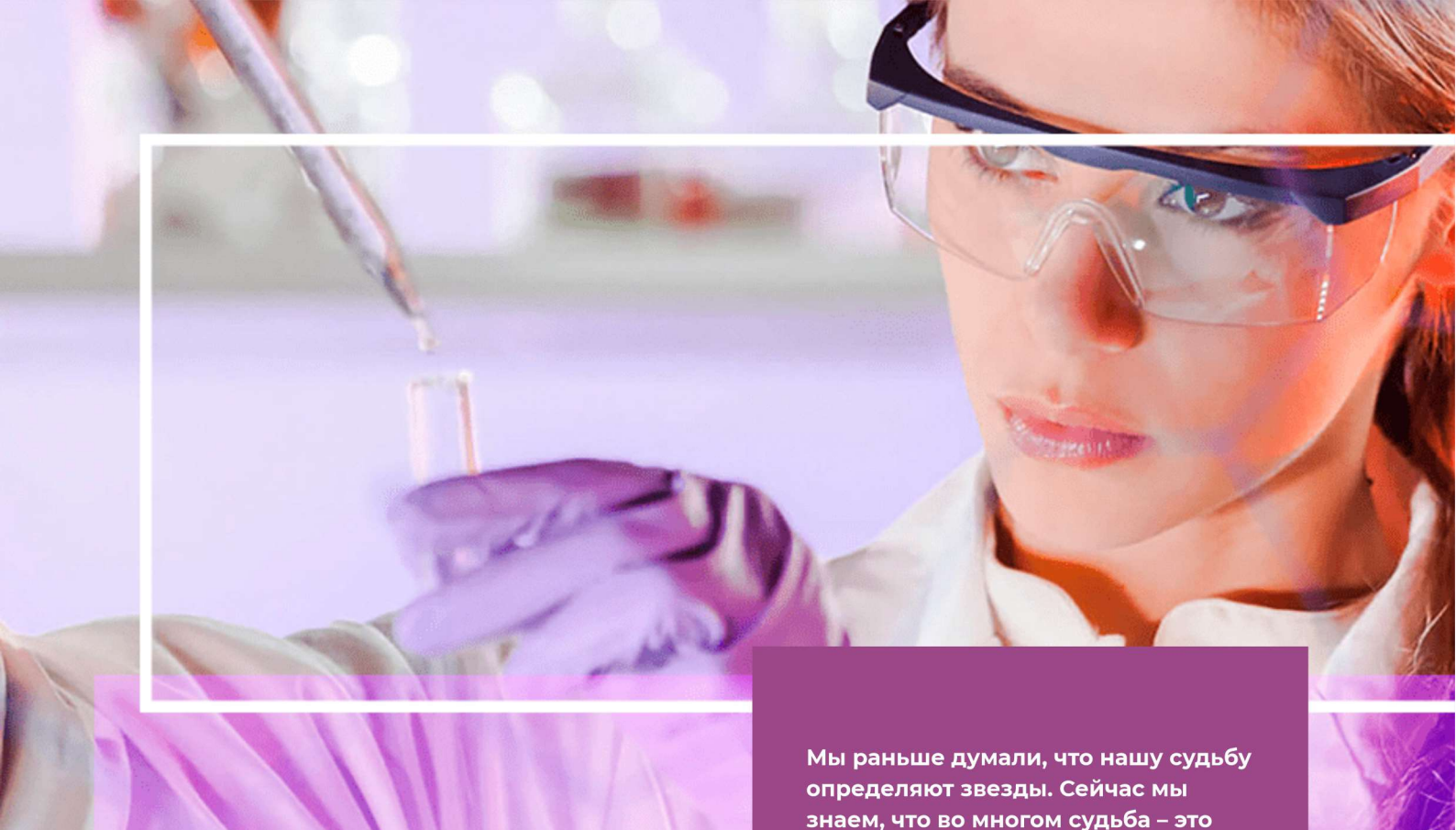
ГЕНЕТИКА ЗДОРОВЬЯ

Этот раздел содержит результаты генетического исследования на наследственные заболевания



ФАРМАКОГЕНЕТИКА

В этом разделе представлена информация об особенностях реакции организма вашего ребенка на лекарственные препараты, разрешенные к применению в детском возрасте



Мы раньше думали, что нашу судьбу определяют звезды. Сейчас мы знаем, что во многом судьба – это наши гены.

Дж. Уотсон

ЭТО ПОЛЕЗНО ЗНАТЬ, ИЛИ ФАКТЫ О САМОЙ ГЛАВНОЙ МОЛЕКУЛЕ

Человек состоит примерно из ста триллионов клеток.

В каждой клетке нашего организма (за некоторым исключением) есть ядро, в котором имеется ДНК.

ДНК состоит из нуклеотидов (или нуклеотидные основания) – «буквы», основной строительной единицы ДНК. Если представить ДНК в виде цепочки нуклеотидов, возьмем две таких цепочки и расположим рядом друг с другом, мы получим примерно 3,2 млрд пар нуклеотидов. Цепочки нуклеотидов разной длины – это и есть ген, а совокупность генов – наш геном. Нуклеотиды считываются по три (триплетами), так как именно три нуклеотида кодируют одну аминокислоту. А аминокислота – это базовая единица белка.

Таким образом постепенное считывание нуклеотидов и расшифровка их в виде триплетов позволяет клетке получить белок, который далее выполняет свои функции в организме. Существует всего 20 аминокислот, но из их комбинаций образуется множество разнообразных белков – ферментов, волокон наших мышц, сердца, компонентов мозга и других органов.

ДНК одной клетки содержит около 23 тысяч генов, последовательность расположения нуклеотидов в которых и определяет создание уникального человека – вашего ребенка.

Анализ ДНК вашего ребенка проводился при помощи современного высокопроизводительного метода секвенирования всего генома – секвенирования следующего поколения – Next Generation sequencing (NGS).





ГЕНЕТИКА ЗДОРОВЬЯ

Этот раздел содержит
результаты
генетического исследования
вашего ребенка на наследственные
заболевания.





НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Наследственность, окружение,
случайность — вот три вещи,
управляющие нашей судьбой.

Рюноскэ Акутагава

Наследственные заболевания представляют собой болезни, связанные с нарушением наследственного аппарата клеток, то есть появлением герминальных или врожденных мутаций в ДНК. На развитие таких заболеваний практически не влияет образ жизни и экология. Вместе с тем, информация о наличии в семье наследственной болезни дает возможность специалистам оценить риск возникновения осложнений, выбрать режим терапии для профилактики или отсрочки осложнений, а также прибегнуть к современным методам профилактики передачи заболевания следующему поколению (при необходимости).

Гены – это основа наследственности, которая делает нас теми, кем мы являемся. У каждого гена есть две копии. Одна достается от мамы, вторая – от папы. Иногда случается, что одна копия гена «ломается», то есть в ней появляется мутация, но вторая успешно справляется со всеми функциями, поэтому поломка никак не сказывается на здоровье человека. Например, у здоровой женщины есть 2 копии X-хромосомы, поэтому при повреждении одной из них вторая играет компенсаторную роль. Ребенку мужского пола женщина передает только одну X-хромосому, поэтому при

наследовании поврежденной X-хромосомы от матери у сына развивается заболевание. Классический пример такого заболевания – гемофилия.

Чаще всего бывает ситуация, когда родители являются здоровыми носителями одной и той же поломки, но эта поломка компенсируется здоровой копией гена. В этом случае существует риск передачи обоих поврежденных копий генов ребенку, что может привести к наличию у него/нее двух дефектных копий и развитию заболевания.

Кроме того, встречаются «вновь возникшие мутации», или мутации *de novo*, когда повреждение происходит в половых клетках (яйцеклетках или сперматозоидах) кого-либо из родителей и передается ребёнку. Мутации *de novo* могут возникать и на стадии очень раннего эмбрионального развития.

Как правило, наследственные болезни проявляются уже в первые годы жизни, однако бывают исключения, и тогда первые симптомы могут появиться несколько или даже гораздо позже.

**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ МОЖЕТ ПОМОЧЬ
УСТАНОВИТЬ ПРИЧИНУ ЗАБОЛЕВАНИЯ
У ВАШЕГО РЕБЕНКА.**

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Был проведен поиск патогенных мутаций, ассоциированных с направительным диагнозом и прочими наследственными заболеваниями со сходными фенотипическими проявлениями. Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs61749715 в гетерозиготном состоянии в экзоне 3 из 3 гена *MECP2*, приводящий к аминокислотной замене p.Pro237Arg, с общей глубиной прочтения 28X. Патогенные биаллельные варианты в гене *MECP2* приводят к развитию X-сцепленного доминантного синдрома Ретта (312750). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях [PMID: 33880059, 21954873, 31427717 и др.]. Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, располагается в консервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen, AlphaMissense, REVEL) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 12 лабораториями (Variation ID: 143653). В данных родителей пробанда вариант с высокой вероятностью не обнаружен.

Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 17 из 53 гена *DOCK11*, приводящий к сдвигу рамки считывания p.Asn641LysfsTer14, с общей глубиной прочтения 40X. Патогенные варианты в гене *DOCK11* приводят к развитию X-сцепленного рецессивного мультисистемного аутовоспалительного заболевания с иммунной дисрегуляцией (301109). Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, с большой вероятностью приводит к потере функции соответствующей копии гена. Выявленный вариант с высокой вероятностью присутствует у матери пробанда в гетерозиготном состоянии. Других значимых изменений, соответствующих критериям поиска, не обнаружено.

Дополнительно проведена оценка носительства патогенных генетических вариантов, ассоциированных с рецессивными заболеваниями. Детям до 18 лет носительство вариантов в генах, ответственных за развитие аутосомно-рецессивных заболеваний, не входящих в список ACMG, в заключение не выносится.

Выявлено гетерозиготное носительство вероятно патогенного варианта в гене *GALC*, ответственном за развитие аутосомно-рецессивного заболевания болезнь Краббе (OMIM:245200) (rs199847983, c.857G>A(p.Gly286Asp)). Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может вызывать указанный фенотип при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена. Рекомендуются консультация врача-генетика для оценки рисков, связанных с данным вариантом для пробанда и членов его семьи.

РЕКОМЕНДОВАНО:

1. См. выданные заключения по результатам полногеномного секвенирования со средней глубиной прочтения 10x для родителей ребенка с подозрением на наследственное заболевание в качестве сегрегационного анализа.
2. С целью валидации выявленных вариантов, возможно проведение секвенирования по Сэнгеру.
3. Консультация врача-генетика.

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Лизосомные болезни накопления		
Болезнь Краббе	<i>GALC</i>	См. заключение
Болезнь накопления гликогена тип Ia	<i>G6PC</i>	Мутаций не выявлено
Болезнь накопления гликогена тип Ib	<i>SLC37A4</i>	Мутаций не выявлено
Болезнь накопления гликогена тип II (Болезнь Помпе)	<i>GAA</i>	Мутаций не выявлено
Болезнь Ниманна-Пика	<i>SMPD1, NPC1, NPC2</i>	Мутаций не выявлено
Болезнь Фабри	<i>GLA</i>	Мутаций не выявлено
Мукополисахаридоз тип I	<i>IDUA</i>	Мутаций не выявлено
Мукополисахаридоз тип II	<i>IDS</i>	Мутаций не выявлено
Мукополисахаридоз тип IV	<i>GLB1, GALNS</i>	Мутаций не выявлено
Мукополисахаридоз тип VI	<i>ARSB</i>	Мутаций не выявлено
Нарушения метаболизма аминокислот		
Аргининосукциновая ацидемия	<i>ASL</i>	Мутаций не выявлено
Атрофия сосудистой оболочки глаза и сетчатки с/без орнитинемией	<i>OAT</i>	Мутаций не выявлено
Болезнь кленового сиропа	<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD</i>	Мутаций не выявлено
Гипервалинемия	<i>BCAT1, BCAT2</i>	Мутаций не выявлено
Гиперметионинемия	<i>MMADHC, MAT1A, GNMT, AHCY</i>	Мутаций не выявлено
Гистидинемия	<i>HAL</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит аргиназ	<i>ARG1</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит тетрагидробиоптерина	<i>PTS, QDPR, GCH1, PCBD1</i>	Мутаций не выявлено

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Нарушения метаболизма аминокислот		
Дефицит цитрина	<i>SLC25A13</i>	Мутаций не выявлено
Недостаточность N-ацетилглутамат синтаз	<i>NAGS</i>	Мутаций не выявлено
Недостаточность карбамоилфосфатсинтазы I	<i>CPS1</i>	Мутаций не выявлено
Недостаточность орнитинтранскарбомилазы	<i>OTC</i>	Мутаций не выявлено
Некетотическая гиперглицинемия	<i>GLDC, AMT, GCSH</i>	Мутаций не выявлено
Синдром гиперорнитинемии-гиперцитруллинемии	<i>ADK, SLC25A15</i>	Мутаций не выявлено
Тирозинемия тип I	<i>FAH</i>	Мутаций не выявлено
Тирозинемия тип II	<i>TAT</i>	Мутаций не выявлено
Тирозинемия тип III	<i>HPD</i>	Мутаций не выявлено
Фенилкетонурия	<i>PAH</i>	Мутаций не выявлено
Цитруллинемия тип I	<i>ASS1</i>	Мутаций не выявлено
Нарушения метаболизма креатинина		
Синдромы дефицита креатинина	<i>GATM, GAMT, SLC6A8</i>	Мутаций не выявлено
Нарушения метаболизма липидов		
Гипертриглицеридемия	<i>LPL, APOC2, APOA5, PIHBP1, LMF1</i>	Мутаций не выявлено
Семейная гиперхолестеролемия	<i>LDLR, PCSK9, APOB, LDLRAP1</i>	Мутаций не выявлено
Ситостеролемия	<i>ABCG5, ABCG8</i>	Мутаций не выявлено
Нарушения метаболизма меди		
Болезнь Вильсона-Коновалова	<i>ATP7B</i>	Мутаций не выявлено
Болезнь Менкеса	<i>ATP7A</i>	Мутаций не выявлено
Нарушения метаболизма органических кислот		
3-Метилглутаконовая ацидурия	<i>AUH, DNAJC19, OPA3, TAZ, SERAC1, TMEM70, ATP5E, ATPAF2, SUCLA2</i>	Мутаций не выявлено

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Нарушения метаболизма органических кислот		
Глутаровая ацидемия тип I	<i>GCDH</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит 3-метилкротонил-Коа Карбоксилазы	<i>MCCC1, MCCC2</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит бета-кетотиолазы	<i>ACAT1</i>	Мутаций не выявлено
Изовалериановая ацидемия	<i>IVD</i>	Мутаций не выявлено
Комбинированная малоновая и метилмалоновая ацидурия	<i>ACSF3</i>	Мутаций не выявлено
Комбинированная метилмалоновая ацидемия и гомоцистинурия	<i>MMACHC, LMBRD1, MMADHC, ABCD4</i>	Мутаций не выявлено
Метилмалоновая ацидемия	<i>MUT, MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC</i>	Мутаций не выявлено
Множественный дефицит карбоксилазы	<i>BTD, HLCS</i>	Мутаций не выявлено
Недостаточность 2-метил-3-гидроксибутирил КоА дегидрогеназы	<i>HSD17B10</i>	Мутаций не выявлено
Недостаточность 2-метилбутирил КоА дегидрогеназы	<i>ACADSB</i>	Мутаций не выявлено
Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил КоА	<i>HMGCL</i>	Мутаций не выявлено
Пропионовая ацидемия	<i>PCCA, PCCB</i>	Мутаций не выявлено
Нарушения окисления жирных кислот		
Глутаровая ацидемия тип II	<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит 2,4-диеноил-КоА-редуктазы	<i>NADK2</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы	<i>HADH</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит изобутирил-КоА-дегидрогеназы	<i>ACAD8</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит карнитин пальмитоилтрансферазы 1A	<i>CPT1A</i>	Мутаций не выявлено
Дефицит карнитин пальмитоилтрансферазы II	<i>CPT2</i>	Мутаций не выявлено

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Нарушения окисления жирных кислот		
Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы	SLC25A20	Мутаций не выявлено
Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы	ACADS	Мутаций не выявлено
Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы	MLYCD	Мутаций не выявлено
Дефицит очень Длинноцепочечной ацилкоэнзим А-Дегидрогеназы	ACADVL	Мутаций не выявлено
Дефицит среднецепочечной 3-кетоацил-КоА тиолазы	ACAA1, ACAA2	Мутаций не выявлено
Дефицит среднецепочечной Ацилкоэнзим А-Дегидрогеназы	ACADM	Мутаций не выявлено
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	HADHA, HADHB	Мутаций не выявлено
Первичный системный дефицит карнитина	SLC22A5	Мутаций не выявлено
Этилмалоновая энцефалопатия	ETHE1	Мутаций не выявлено
Нарушения углеводного обмена		
Врожденная непереносимость фруктозы	ALDOB	Мутаций не выявлено
Галактоземия	GALT, GALE, GALK1	Мутаций не выявлено
Дефицит глюкоза-6-фосфат дегидрогеназы	G6PD	Мутаций не выявлено
Первичный иммунодефицит		
ELANE-связанная нейтропения	ELANE	Мутаций не выявлено
Атаксия-телеангиоэктазия	ATM	Мутаций не выявлено
Аутосомно-доминантный гипер IgE синдром	STAT3	Мутаций не выявлено
Гипер IgM синдром	CD40LG, AICDA, CD40	Мутаций не выявлено
Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2	Мутаций не выявлено
Синдром Вискотта-Олдриджа	WAS	Мутаций не выявлено

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Первичный иммунодефицит		
Синдром Германски-Пудлака тип 2	<i>AP3B1</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Грисцелли тип 2	<i>RAB27A</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Неймеген (синдром хромосомной нестабильности Неймеген)	<i>NBN</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Чедиака-Хигаси	<i>LYST</i>	Мутаций не выявлено
Тяжелый комбинированный иммунодефицит	<i>ADA, AK2, CD247, CD3D, CD3E, CORO1A, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, TNFRSF4, ZAP70, PNP</i>	Мутаций не выявлено
Хрящево-волосная гипоплазия	<i>RMRP</i>	Мутаций не выявлено
X-сцепленная агаммаглобулинемия	<i>BTK</i>	Мутаций не выявлено
X-сцепленная лимфопролиферативная болезнь	<i>SH2D1A, XIAP</i>	Мутаций не выявлено
Прочие генетические нарушения		
Аутосомно-рецессивный остеопетроз	<i>TCIRG1</i>	Мутаций не выявлено
Гомоцистинурия	<i>CBS</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественная гипертермия	<i>RYR1, CACNA1S</i>	Мутаций не выявлено
Муковисцидоз	<i>CFTR</i>	Мутаций не выявлено
Несиндромальная нейросенсорная тугоухость	<i>GJB2</i>	Мутаций не выявлено
Несиндромальная тугоухость и глухота	<i>GJB2, GJB3, SLC26A4, MT-RNR1</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Драве (тяжелая неонатальная миоклоническая эпилепсия)	<i>SCN1A</i>	Мутаций не выявлено
Туберозный склероз	<i>TSC1, TSC2</i>	Мутаций не выявлено



ФАРМАКОГЕНЕТИКА

Эффективность лекарственных средств и некоторые побочные реакции часто зависят от генетических факторов. В этом разделе представлена информация об особенностях реакции организма вашего ребенка на лекарственные препараты.

Всё — яд, всё — лекарство;
то и другое определяет доза.

Парацельс

Фармакогенетика – раздел генетики, который изучает влияние генетических особенностей человека на эффективность и безопасность использования лекарственных средств.

На основе результатов генетического анализа мы подготовили индивидуальный отчет по 48 лекарственным средствам, которые используются в неврологии и психиатрии, ревматологии, онкологии, кардиологии, гастроэнтерологии и для лечения инфекционных болезней.

Важно! Информация носит рекомендательный характер, решение по назначению или отмене лекарственных средств принимает лечащий врач. Полученная информация потребуется только в том случае, если возникнет необходимость назначения средств, представленных в таблицах.



ИНДИВИДУАЛЬНАЯ РЕАКЦИЯ НА НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
Противоопухолевые средства				
Капецитабин	Антиметаболиты	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Меркаптопурин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Метотрексат		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Тиогуанин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Фторурацил		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Фторурацил		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Иринотекан	Противоопухолевые средства растительного происхождения	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Средства для лечения заболеваний желудочно-кишечного тракта				
Декслансопразол	Ингибиторы протонного насоса	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
---------------------------	-----------------------------	----------------------	------------------------------	---------------------------

Средства для лечения заболеваний желудочно-кишечного тракта

Лансопразол	Ингибиторы протонного насоса	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Омепразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Пантопразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Эзомепразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Ондансетрон	Противорвотные средства	Индивидуальная доза	Средний	Возможна

Средства для лечения заболеваний нервной системы

Фенитоин	Антиаритмические средства, Противоэпилептические средства	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Венлафаксин	Антидепрессанты	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Имипрамин		Индивидуальная доза	Средний	Не обязательна
Пароксетин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
---------------------------	-----------------------------	----------------------	------------------------------	---------------------------

Средства для лечения заболеваний нервной системы

Сертралин	Антидепрессанты	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Циталопрам		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Арипипразол	Нейролептики	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Клозапин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Диазепам	Противоэпилептические средства , Анксиолитики	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

Средства для лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы

Атомоксетин	Адрено- и симпатомиметики (альфа-, бета-)	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Аспирин	Антиагреганты	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Варфарин	Антикоагулянты	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Аторвастатин	Статины	Индивидуальная доза	Средний	Возможна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
---------------------------	-----------------------------	----------------------	------------------------------	---------------------------

Средства для лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы

Правастатин	Статины	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Розувастатин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Флувастатин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна

Средства для лечения инфекционных заболеваний

Гентамицин	Аминогликозиды, Офтальмологические средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Пэгинтерферон альфа-2a	Интерфероны	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Невирапин	Противовирусные (за исключением ВИЧ) средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Цепэгинтерферон альфа-2b	Противовирусные (за исключением ВИЧ) средства, Интерфероны	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Вориконазол	Противогрибковые средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Атазанавир	Средства для лечения ВИЧ-инфекции	Индивидуальная доза	Средний	Возможна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
---------------------------	-----------------------------	----------------------	------------------------------	---------------------------

Средства для лечения инфекционных заболеваний

Эфавиренз	Средства для лечения ВИЧ-инфекции	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
-----------	--------------------------------------	------------------	--------	----------------

Средства для лечения ревматологических заболеваний

Азатиоприн	Иммунодепрессанты	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Аллопуринол	Противоподагрическое средство	Индивидуальная доза	Средний	Возможна

Средства для лечения туберкулеза

Изониазид	Синтетические антибактериальные средства	Индивидуальная доза	Средний	Не обязательна
-----------	---	---------------------	---------	----------------

Средства для наркоза

Галотан	Наркозные средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Десфлуран		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Изофлуран		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
---------------------------	-----------------------------	----------------------	------------------------------	---------------------------

Средства для наркоза

Севофлуран	Наркозные средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
------------	--------------------	------------------	--------	----------------

Средства, уменьшающие болевой синдром

Ибупрофен	Нестероидные противовоспалительные средства	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Трамадол	Опиоидные ненаркотические анальгетики	Индивидуальная доза	Средний	Не обязательна
Кодеин	Противокашлевые средства, Опиоидные наркотические анальгетики	Индивидуальная доза	Средний	Не обязательна

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Рекомендована индивидуальная дозировка следующих препаратов:

ПРЕПАРАТ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ГЕНОТИП
Азатиоприн	TPMT	rs1800462	CC
Аллопуринол	CDSN	rs3095318	TT
Арипипразол	ABCB1	rs1045642	AA
Арипипразол	ABCB1	rs2032582	AA
Арипипразол	CYP2D6	rs1058164	GG
Арипипразол	CYP2D6	rs28371699	AA
Аспирин	HLA-DPB1	rs1042136	CC
Аспирин	HLA-DPB1	rs3097671	CC
Атазанавир	UGT1A10	rs887829	CT
Аторвастатин	SLCO1B1	rs4149056	CT
Варфарин	VCORC1	rs9923231	TT
Ибупрофен	PTGS2	rs20417	GG
Изониазид	NAT2	rs1799930	AG
Имипрамин	CYP2D6	rs28371725	TT
Иринотекан	ABCG1	rs425215	GG
Иринотекан	UGT1A1	rs4124874	GT
Клозапин	MC4R	rs489693	AC
Кодеин	CYP2D6	rs28371725	TT
Меркаптопурин	TPMT	rs1800462	CC
Ондансетрон	ABCB1	rs1045642	AA
Правастатин	ABCB1	rs2032582	AA
Правастатин	SLCO1B1	rs4149056	CT
Розувастатин	SLCO1B1	rs4149056	CT
Тиогуанин	TPMT	rs1800462	CC
Трамадол	CYP2D6	rs28371725	TT

ПРЕПАРАТ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ГЕНОТИП
Фенитоин	<i>CYP2C9</i>	rs1799853	<i>CT</i>
Фенитоин	<i>HLA-B*1502</i>	rs3909184	<i>GG</i>
Флувастатин	<i>SLCO1B1</i>	rs4149056	<i>CT</i>

РЕКОМЕНДОВАНО:

Проконсультируйтесь с Вашим доктором при назначении препаратов из этого списка.

Для следующих препаратов индивидуальная дозировка не рекомендована*:

Атомоксетин
Венлафаксин
Вориконазол
Галотан
Гентамицин
Декслансопразол
Десфлуран
Диазепам
Изофлуран
Капецитабин
Лансопразол
Метотрексат
Невирапин

Омепразол
Пантопразол
Пароксетин
Пэгинтерферон альфа-2а
Севофлуран
Сертралин
Фторурацил
Цепэгинтерферон альфа-2b
Циталопрам
Эзомепразол
Эфавиренз

*список исследуемых мутаций предоставляется по запросу.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

ТЕХНИЧЕСКАЯ ИНФОРМАЦИЯ, МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ:	полногеномное секвенирование (Whole Genome Sequencing).
ТИП БИБЛИОТЕКИ:	PCR free
СРЕДНЯЯ ГЛУБИНА ПРОЧТЕНИЯ ГЕНОМА ПОСЛЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ:	не менее 25x
КОЛИЧЕСТВО ПРОЧИТАННЫХ НУКЛЕОТИДОВ:	не менее 75 млрд.
ТИП ПРОЧТЕНИЯ:	парно-концевое/одноконцевое
ДЛИНА ПРОЧТЕНИЯ:	(1-2)x(100 п.о./150 п.о./200 п.о.)
КАЧЕСТВО ВЫХОДНЫХ ДАННЫХ СЕКВЕНИРОВАНИЯ:	1. число прочтений с качеством Q20: не менее 90% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования; 2. число прочтений с качеством Q30: не менее 80% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования.

** Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома. В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома.

E-MAIL: MED@EVOGENLAB.RU
EVOGENLAB.RU