

ФИО

Пол:

Дата рождения:

Возраст:

ИНЗ:

Дата взятия образца:

Дата поступления образца:

Врач:

Дата печати результата:

Жен

27.06.1980

45 лет

999999999

24.11.2025 07:00

24.11.2025 13:37

26.11.2025 14:37

26.11.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Диагностика аутовоспалительных заболеваний (11 генов)		
Обнаружение вариантов в гене TNFRSF1A (10 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене TNFRSF1A (10 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене PSTPIP1 (15 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене PSTPIP1 (15 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене PLCG2 (32 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене PLCG2 (32 экзона)
Обнаружение вариантов в гене NOD2 (12 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене NOD2 (12 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене MVK (11 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене MVK (11 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене MEFV (10 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене MEFV (10 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене NLRP3 (9 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене NLRP3 (9 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене LPIN2 (19 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене LPIN2 (19 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене IL1RN (6 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене IL1RN (6 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене IL10RB (7 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене IL10RB (7 экзонов)
Обнаружение вариантов в гене IL10RA (7 экзонов)	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене IL10RA (7 экзонов)
Генетическое заключение	СМ.КОММ.	Патогенных вариантов, вероятно патогенных вариантов в гене MEFV, MVK, TNFRSF1A, NLRP3, NOD2, LPIN2, PLCG2, PSTPIP1, IL1RN, IL10RA, IL10RB обнаружено не было Результат прилагается на отдельном бланке

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

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

ФИО

Пол:	Жен
Дата рождения:	27.06.1980
Возраст:	45 лет
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	24.11.2025 07:00
Дата поступления образца:	24.11.2025 13:37
Врач:	26.11.2025 14:37
Дата печати результата:	26.11.2025

Исследование

Комментарий к результату исследования

У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена MVK, что значительно снижает вероятность наличия у него мевалоновой ацидурии, гипер-IgD-синдрома и прокератоза 3 типа. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена LPIN2, что значительно снижает вероятность наличия у него синдрома Маджида. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена PLCG2, в том числе протяженной делеции 8.2-KB DEL, что значительно снижает вероятность наличия у него семейного холодового аутовоспалительного синдрома 3 и синдрома аутовоспаления, дефицита антител и иммунной дисрегуляции. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена NLRP3, что значительно снижает вероятность наличия у него семейного холодового аутовоспалительного синдрома, синдрома Макла–Уэллса, наследственного кератознотелиита, аутосомно-доминантной тугоухости 34 типа и мультисистемной воспалительной болезни с началом в неонатальном возрасте. У пациента был проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в генах MEFV, MVK, TNFRSF1A, NLRP3, NOD2, LPIN2, PLCG2, PSTPIP1, IL1RN, IL10RA, IL10RB, ассоциированных с аутовоспалительными заболеваниями. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена MEFV, что значительно снижает вероятность наличия у него семейной средиземноморской лихорадки. Учитывая, что диагноз семейной средиземноморской лихорадки является критериальным, отрицательный результат не позволяет исключить диагноз на 100%. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена PSTPIP1, что значительно снижает вероятность наличия у него синдрома пиогенного стерильного артрита, гангренозной пиодермии и акне. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена IL10RA, что значительно снижает вероятность наличия у него воспалительной болезни кишечника 28 типа. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена IL1RN, что значительно снижает вероятность наличия у него синдрома недостаточности антагониста рецептора IL-1. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена NOD2, что значительно снижает вероятность наличия у него синдрома Блау. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена IL10RB, что значительно снижает вероятность наличия у него воспалительной болезни кишечника 25 типа. У пациента не было обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в кодирующей области гена TNFRSF1A, что значительно снижает вероятность наличия у него периодического синдрома, связанного с рецептором фактора некроза опухоли (TRAPS). Учитывая, что диагноз TRAPS является критериальным, отрицательный результат не позволяет исключить диагноз на 100%.

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

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

Развернутое генетическое заключение

ФИО:	...
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	MEFV, MVK, TNFRSF1A, NLRP3, NOD2, LPIN2, PLCG2, PSTPIP1, IL1RN, IL10RA, IL10RB
Референсный геном:	GRCh37/ hg19
Среднее покрытие:	394x
Равномерность покрытия:	90.76%

Найденные патогенные и вероятно патогенные варианты:

Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Тип наследования**
IL10RA	-	-	-	-	-	-	-	-
IL10RB	-	-	-	-	-	-	-	-
IL1RN	-	-	-	-	-	-	-	-
LPIN2	-	-	-	-	-	-	-	-
MEFV	-	-	-	-	-	-	-	-
MVK	-	-	-	-	-	-	-	-
NLRP3	-	-	-	-	-	-	-	-
NOD2	-	-	-	-	-	-	-	-
PLCG2	-	-	-	-	-	-	-	-
PSTPIP1	-	-	-	-	-	-	-	-
TNFRSF1A	-	-	-	-	-	-	-	-

Найденные варианты неопределенного значения:

Вариантов неопределенного значения обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Тип наследования**
IL10RA	-	-	-	-	-	-	-	-
IL10RB	-	-	-	-	-	-	-	-
IL1RN	-	-	-	-	-	-	-	-
LPIN2	-	-	-	-	-	-	-	-
MEFV	-	-	-	-	-	-	-	-
MVK	-	-	-	-	-	-	-	-
NLRP3	-	-	-	-	-	-	-	-
NOD2	-	-	-	-	-	-	-	-
PLCG2	-	-	-	-	-	-	-	-
PSTPIP1	-	-	-	-	-	-	-	-
TNFRSF1A	-	-	-	-	-	-	-	-

* Аллельная частота приведена по базе данных Genome Aggregation Database (gnomAD) (н/д - нет данных)

** Тип наследования представлен для гена по базе данных Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), тип наследования генетического варианта должен определяться врачом-генетиком с учетом предполагаемой нозологии и фенотипа (АД – аутосомно-доминантный, АР – аутосомно-рецессивный, МФ – мультифакториальный тип наследования)

Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения (MiSeq, Illumina) методом одноконцевых прочтений (300 п.н.) со средним покрытием не менее 70—100х. Для пробоподготовки была использована методика таргетного обогащения генов MEFV, MVK, TNFRSF1A, NLRP3, NOD2, LPIN2, PLCG2, PSTPIP1, IL1RN, IL10RA, IL10RB. Для названия выявленных вариантов использовалась номенклатура сообщества HGVS [1]. Качество полученных прочтений оценивалось с помощью FastQC[2]. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38 с помощью BWA[3], после чего были использованы инструменты GATK 4.1.5.0[4] для маркировки дубликатов, сортировки и рекалибровки базовой оценки качества. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций было выполнено с использованием алгоритма DeepVariant[5]. Эффекты найденных вариантов определялись при помощи Ensembl Variant Effect Predictor[6] и ANNOVAR[7] с использованием аннотаций по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq[8] с применением ряда методов предсказания патогенности замен (PolyPhen-2[9], SIFT[10], MutationTaster2[11], MutationAssessor[12], PROVEAN[13], и др.), а также методов оценки эволюционной консервативности (PhyloP[14], PhastCons[15]). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов»[16], ESP6500[17] и Genome Aggregation Database[18]. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM[19], специализированные базы данных и литературные данные. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.н. (кроме протяженной делеции 8.2-KB DEL гена PLCG2), в том числе, мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга +/-10 нуклеотидов), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения цис-, трансположения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма. Ограничением метода является сниженная амплификация (<1.3% всех ампликонов панели) в регионах: chr2: 113888521-113888841 (IL1RN_ex5); chr12: 110032751-110033063 (MVK_ex10); chr16: 50766318-50766634 (NOD2_3UTR).