

Пациент	Дата рождения	Пол	Врач, назначивший исследование
	11.11.1991	Женский	-

Дата получения	Вид материала Венозная кровь	Предположительный диагноз Эпилепсия генерализованная.
18.08.2025		
Дата выдачи		
25.09.2025		

Результат биоинформатического анализа данных полногеномного секвенирования ДНК

Патогенные генетические варианты **Не обнаружено**

Вероятно патогенные генетические варианты **Не обнаружено**

Варианты с неизвестным клиническим значением **Не обнаружено**

Структурные генетические варианты

Позиция в геноме (HG38)	Ассоциированное заболевание	Затронутые морбидные гены	Число копий	Классификация
7:80661541-84769263	Делеция 7q21.11	CD36, HGF, CACNA2D1, PCLO, SEMA3A	1	Вариант с неизвестным клиническим значением

Получены данные в пользу наличия протяженной делеции участка хромосомы 7 с границами 80661541-84769263 и размером примерно 4,1 Mb, которая захватывает область 16 генов, 5 из которых являются морбидными. Патогенные структурные варианты в этом регионе могут приводить к делеции 7q21.11. В литературе описана делеция с похожими границами в семье у пациентов с переменными нарушениями развития нервной системы и эпилепсией (PMID: 25074461).

Структурные варианты с похожими координатами не встречаются в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0. Выявленный вариант требует обязательного установления точных границ и подтверждения генотипа референсным методом. Для уточнения патогенности варианта рекомендуется проверка его *de novo* статуса.

Клинически значимые варианты, не связанные с основным диагнозом **Не обнаружено**

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:

Illumina Novaseq X Plus

Система целевого обогащения:

TruSeq DNA Nano 350bp

Глубина покрытия:

38x

Руководитель группы биоинформатического анализа

Врач-генетик

Заведующий лабораторией