

Пациент	Дата рождения	Пол	Врач, назначивший исследование
	11.11.1991	Женский	-

Дата получения 18.08.2025	Вид материала Венозная кровь	Предположительный диагноз
Дата выдачи 25.09.2025		Эпилепсия генерализованная. Скрининг на носительство патогенных и вероятно патогенных вариантов.

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	<i>CD36, HGF, CACNA2D1, PCLO, SEMA3A</i>	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 варьируемыми 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
---	---------------

Носительство рецессивных заболеваний

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота (gnomAD v4.1.0)	Классификация
<i>FECH</i>	Эритропоэтическая протопорфирия, тип 1 (177000)	18:g.57571588A>G ENST00000585494.5: c.330T>C ENSP00000465243.1: p.Gly110=	Гетерозигота (Рецессивный)	6.7128%	Известный патогенный

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs2272783 в гетерозиготном состоянии в экзоне 4 из 11 гена *FECH*, приводящий к синонимичной замене p.Gly110=, с глубиной прочтения 64X. Патогенные биаллельные варианты в гене *FECH* приводят к аутосомно-рецессивной эритропоэтической протопорфирии, типа 1 (177000). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMIDs: 40604827, 35414164 и др.). Для выявленного варианта описана неполная пенетрантность фенотипа (PMIDs: 26280465). Выявленный вариант, вероятно, является гипоморфным и может приводить к указанному фенотипу в компаунд гетерозиготном состоянии с другими патогенными вариантами (PMIDs: 16385445, 32873934, 36898083 и др.).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (у 91094 человек вариант представлен в гетерозиготном состоянии, у 8620 — в гомозиготном). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 19 лабораториями, вариантом с неизвестной клинической значимостью 1 лабораторией (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:

Illumina Novaseq X Plus

Система целевого обогащения:

TruSeq DNA Nano 350bp

Глубина покрытия:

38x

Руководитель группы биоинформатического анализа

Врач-генетик

Заведующий лабораторией