

ФИО

Пол: **Жен**  
Дата рождения: **26.06.1980**  
Возраст: **45 лет**  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 05.09.2025 07:00  
Дата поступления образца: 15.09.2025 10:16  
Врач: 15.09.2025 16:16  
Дата печати результата: 18.09.2025

| Исследование                                                          | Результат       | Комментарий                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------|-----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Таргетная панель для диагностики насл-ных аритмогенных заб-ний сердца | <b>СМ.КОММ.</b> | Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов, а также вариантов неопределенного значения<br>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](http://www.invitro.ru)  
**Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.**

М.П. / Подпись врача

## ФИО

|                           |                   |
|---------------------------|-------------------|
| Пол:                      | <b>Жен</b>        |
| Дата рождения:            | <b>26.06.1980</b> |
| Возраст:                  | <b>45 лет</b>     |
| ИНЗ:                      | 999999999         |
| Дата взятия образца:      | 05.09.2025 07:00  |
| Дата поступления образца: | 15.09.2025 10:16  |
| Врач:                     | 15.09.2025 16:16  |
| Дата печати результата:   | 18.09.2025        |

## Исследование

### Комментарий к результату исследования

Методом NGS проанализированы последовательности генов CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, GNB2, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TECRL, TRDN, TRPM4. В данных генах патогенных и вероятно патогенных вариантов не выявлено, что существенно снижает риск развития у пациента ассоциированных с данными генами нарушений ритма и проводимости сердца. Нужно отметить, что отсутствие патогенных вариантов в перечисленных генах также не исключает на 100% наследственных форм аритмий: синдрома удлиненного QT, синдрома Бругада, катехоламинэргической полиморфной желудочковой тахикардии, синдрома короткого QT, несиндромальной болезни проводимости сердца, болезни синусового узла. Окончательный диагноз устанавливается на основании клинических, инструментальных и лабораторных данных; результаты генетического исследования требуют клинико-лабораторного сопоставления.

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](http://www.invitro.ru)

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

**Панель: «Наследственные аритмии»**  
**Синдромы и заболевания, выявляемые в панели**

|              |                                                                  | Ген            | Наследование* |
|--------------|------------------------------------------------------------------|----------------|---------------|
|              |                                                                  |                |               |
| <b>LQTS</b>  | <b>Синдром удлинённого интервала QT</b>                          | <i>SCN5A</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>CALM1</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>CALM2</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>CALM3</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>TRDN</i>    | АР            |
|              |                                                                  | <i>TECRL</i>   | АР            |
|              |                                                                  | <i>KCNJ2</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>KCNH2</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>KCNQ1</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>KCNE1</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>CACNA1C</i> | АД            |
|              |                                                                  | <i>KCNE2</i>   | АД            |
| <b>СБ</b>    | <b>Синдром Бругада</b>                                           | <i>SCN5A</i>   | АД            |
| <b>КПЖТ</b>  | <b>Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия</b> | <i>SCN5A</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>CALM1</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>CALM2</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>CALM3</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>TRDN</i>    | АР            |
|              |                                                                  | <i>TECRL</i>   | АР            |
|              |                                                                  | <i>KCNJ2</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>RYR2</i>    | АД            |
|              |                                                                  | <i>CASQ2</i>   | АР            |
|              |                                                                  | <i>PKP2</i>    | АД            |
|              |                                                                  | <i>KCNJ2</i>   | АД            |
| <b>SQTS</b>  | <b>Синдром короткого интервала QT</b>                            | <i>KCNH2</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>KCNQ1</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>SLC4A3</i>  | АД            |
|              |                                                                  | <i>SLC4A3</i>  | АД            |
| <b>СПНПС</b> | <b>Семейное прогрессирующее нарушение проводимости сердца</b>    | <i>SCN5A</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>TRPM4</i>   | АД            |
| <b>СССУ</b>  | <b>Синдром слабости синусового узла</b>                          | <i>SCN5A</i>   | АР            |
|              |                                                                  | <i>KCNQ1</i>   | АД            |
|              |                                                                  | <i>RYR2</i>    | АД            |
|              |                                                                  | <i>HCN4</i>    | АД            |
|              |                                                                  | <i>GNB2</i>    | АД            |
|              |                                                                  | <i>KCNJ5</i>   | АД            |

АД - аутосомно-доминантное наследование

АР – аутосомно-рецессивное наследование

## Развернутое генетическое заключение

|                         |                                                                                                                                          |
|-------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ФИО:                    | Тест                                                                                                                                     |
| Метод исследования:     | Диагностическое NGS                                                                                                                      |
| Исследуемые гены:       | CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, GNB2, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TECRL, TRDN, TRPM4 |
| Референсный геном:      | GRCh37/ hg19                                                                                                                             |
| Среднее покрытие:       | 264x                                                                                                                                     |
| Равномерность покрытия: | 80%                                                                                                                                      |

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 | Покрывтие | Тип наследования** |
|-----|--------------------|---------|------------------|-----------------------|--------------------|-------|-----------|--------------------|
| -   | -                  | -       | -                | -                     | -                  | -     | -         | -                  |

Найденные варианты неопределенного значения:

## Вариантов неопределенного значения обнаружено не было.

| Ген | Положение в геноме | Генотип | Положение в кДНК | Аминокислотная замена | Аллельная частота* | dbSNP | Покрывтие | Тип наследования** |
|-----|--------------------|---------|------------------|-----------------------|--------------------|-------|-----------|--------------------|
| -   | -                  | -       | -                | -                     | -                  | -     | -         | -                  |

\* 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)

**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 CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, GNB2, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TECRL, TRDN, TRPM4. 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., 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-, транспозиции 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: chr11:2847910- 2848018 (KCNQ1\_exon-16).