

ФИО  
Пол: Жен  
Дата рождения: 11.11.1991  
Возраст: 34 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 29.04.2026 07:00  
Дата поступления образца: 29.04.2026 11:51  
Врач: 13.05.2026 19:15  
Дата печати результата: 15.05.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Геном ФЕРТИ	<b>СМ.КОММ</b>	Результат прилагается на отдельном бланке.

**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

## **ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

**по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования**

**Номер договора:** **Дата забора материала:** 29.04.2026 г.  
**Пациент:** **Дата поступления материала в лабораторию:**  
**Дата рождения:** 11.11.1991 **Пол:** Женский 13.05.2026 18:48  
**Вид биоматериала:** Кровь EDTA **Дата готовности исследования:** 13.05.2026г.  
**Вид исследования:** 1353 Геном "ФЕРТИ" - диагностика генетических причин бесплодия у мужчин и женщин.  
**Направительный диагноз:**

## **РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ**

Варианты, которые могут быть вероятной причиной заболевания приоритизированы по проприетарному алгоритму с учетом рекомендаций ACMG, наличием в базах данных, популяционных частот и других критериев.

На основании проведенной приоритизации и фенотипа пациента, описанного в представленных документах варианты сгруппированы по степени вероятности их патогенности для пациента. В группах варианты расположены в порядке снижения приоритетности.

Варианты, не имеющие признаков патогенности, либо имеющие некоторые признаки патогенности, но, несоответствующие фенотипу, описанному в сопроводительных документах, могут быть не включены в заключение.

Подробно с описанием исследования можно ознакомиться в приложении к заключению.

**ВНИМАНИЕ!** Варианты, обнаруженные в результате исследования, не являются установленным диагнозом, а могут быть использованы в совокупности с данными других лабораторных и инструментальных методов только врачом генетиком.

Для уточнения значимости обнаруженных вариантов, в том числе с учетом клинической картины пациента необходима консультация врача-генетика.

13.05.2026 г.

врач-лабораторный генетик, к.м.н.

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
Признаки патогенности и комментарии						
Синдром						

### 1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

Релевантных вариантов не обнаружено
-------------------------------------

### 2. Варианты, имеющие один или несколько значимых признаков патогенности

Релевантных вариантов не обнаружено
-------------------------------------

### 3. Варианты с неизвестным клиническим значением

Релевантных вариантов не обнаружено
-------------------------------------

### 4. Носительство вариантов в генах рецессивных заболеваний

<a href="#">chr11:6619191C&gt;G</a>	Гетерозиготный	<i>TPP1</i>	ENST00000299427	c.89+5G>C		44
-------------------------------------	----------------	-------------	-----------------	-----------	--	----

**Признаки патогенности варианта:**

*Влияет на сплайсинг гена*

*Влияния варианта на функцию гена*

**Другая информация:**

*Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000003980)*

*Классификация ACMG: Pathogenic.*

*Классификация CLINVAR: Pathogenic (Pathogenic - 3).*

**Заболевания, ассоциированные с геном:**

**Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 2 (204500), AR**  
**Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 7 (609270), AR**

Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.

В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

<a href="#">chr11:103253341C&gt;T</a>	Гетерозиготный	<i>DYNC2H1</i>	ENST00000375735	c.10099C>T	p.Arg3367Cys	41
---------------------------------------	----------------	----------------	-----------------	------------	--------------	----

**Признаки патогенности варианта:**

*Приводит к аминокислотной замене в позиции где обнаружены другие патогенные аминокислотные замены*

*Влияния варианта на функцию гена*

*Расположен в горячей точке рядом с другими патогенными вариантам*

**Другая информация:**

*Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000032143)*

*Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.*

*Классификация CLINVAR: Likely pathogenic (Likely pathogenic - 2, Pathogenic - 1).*

**Заболевания, ассоциированные с геном:**

**Short-rib thoracic dysplasia 3 with or without polydactyly (613091), AR, DR**

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
<b>Признаки патогенности и комментарии</b>						
<b>Синдром</b>						
<p>Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.</p> <p>В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.</p>						

### **5. Вариации числа копий генов**

Патогенных структурных вариантов не обнаружено.
---

### **6. Митохондриальные варианты**

Патогенных вариантов в митохондриальном геноме не обнаружено.
---

### **7. Изменения, связанные с экспансией TNR**

Изменений, связанных с экспансией STR не обнаружено.
--

## ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Анализ ДНК проводится по технологии секвенирования нового поколения методом парно-концевого чтения. Для пробоподготовки используется методика фрагментации ДНК PCR free технологии пробоподготовки для анализа.

Анализ покрывает 98,5% всего генома.

Среднее покрытие составляет не менее 30x. Это означает, что каждый исследуемый участок генома в среднем анализируется не менее 30 раз для избежания влияния технических ошибок чтения на результаты исследования. Такое покрытие позволяет осуществлять детекцию вариантов, в среднем, не менее чем 98%. Для сложных участков генома (например, GC-богатых участков) среднее покрытие может быть ниже. Участки генома с покрытием, не соответствующим критериям достоверности вследствие технических ограничений сиквенса, в дальнейший анализ не включаются.

Метод позволяет выявить наследуемые или вновь возникшие (de novo) изменения структуры ДНК которые могут являться причиной генетического заболевания:

-Однонуклеотидные замены в том числе в интронных и межгенных участках.

- Небольшие инсерции и делеции – от 1 нуклеотида

- Делеции и дупликации (CNV) любого размера

- Варианты в митохондриальной ДНК

- Тринуклеотидные повторы (болезни экспансии)

- Сбалансированные транслокации с точным определением координат разрыва.

Обработка данных секвенирования проводится с использованием автоматизированного алгоритма, включающего выравнивание прочтений на референсную последовательность генома человека (hg38), постпроцессинг выравнивания, выявление вариантов и фильтрацию вариантов по качеству, а также аннотацию выявленных вариантов по каноническому транскрипту каждого гена и их приоритезацию с учетом рекомендаций ACMG. Варианты, не соответствующие критериям качества из дальнейшего анализа исключаются.

Автоматизированный алгоритм приоритезирует варианты по вероятности их клинического значения для данного пациента. Однако, это не означает, что какой-либо из обнаруженных вариантов является причиной заболевания у пациента.

Для оценки значимости варианта необходимо сопоставление найденных вариантов с клинической картиной пациента, а в некоторых случаях дополнительный биоинформатический анализ.

Если обнаруженный вариант ранее классифицирован как патогенный это не означает, что он может быть патогенным и у другого пациента.

Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов при дальнейшем анализе необходимо использовать базу данных OMIM, специализированные базы данных по отдельным заболеваниям (при наличии) и литературные данные

В приоритезированный список включены обнаруженные варианты в кодирующих областях генов, обладающие средним и высоким влиянием на синтез белка (миссенс, нонсенс, сдвиг рамки считывания), а также варианты в сплайсинговых участках генов. Синонимичные варианты (не приводящие к замене аминокислот) и варианты в интронных областях генов, а также варианты с высокой частотой и не описанные ранее как патогенные, не включены в приоритезированный список.

Обследование родителей пробанда или других родственников может потребоваться для установления происхождения (наследуемый/de novo) обнаруженного варианта и уточнения его патогенности.

В связи с быстрым обновлением информации о патогенности вариантов и появлением новых данных, в некоторых случаях может быть рекомендован повторный анализ данных секвенирования. Повторный анализ данных секвенирования может быть рекомендован при изменении фенотипа пациента, появлении новых симптомов, связанных с прогрессированием заболевания, либо при появлении новых данных лабораторного и инструментального обследования, изменяющих направления дифференциальной диагностики.

По запросу пациента или лечащего врача могут быть представлены первичные данные секвенирования в формате FASTQ. Однако, анализ таких данных требует дополнительной их обработки, которая выполняется только подготовленным специалистом.

Данные секвенирования и обнаруженные варианты не являются окончательным диагнозом и должны использоваться совместно с другими лабораторными и клиническими данными. Корректная интерпретация результатов геномного анализа может быть выполнена только врачом-генетиком.

**Исследование выполняется на высокопроизводительной системе для секвенирования нуклеиновых кислот Геноскан 4000.**

*Регистрационный номер федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения: РЗН 2025/24616.*

## **ГРУППИРОВКА ВАРИАНТОВ ПО ВЕРОЯТНОСТИ ИХ ПАТОГЕННОСТИ ДЛЯ ПАЦИЕНТА**

### **1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания.**

В данную группу включаются следующие варианты:

а. Обозначенные как патогенные в реферируемых базах вариантов, таких как Clinvar или в специализированных базах вариантов и описание фенотипа пациента имеет признаки соответствующие описанным при данном заболевании.

б. Не обозначенные как патогенные в реферируемых базах вариантов, таких как Clinvar или в специализированных базах геномных вариантов, но имеющие высокую вероятность патогенности, основанную на нескольких значимых критериях патогенности (высокий скор патогенности) и описание фенотипа пациента имеет признаки соответствующие описанные при данном заболевании.

***Такие варианты следует рассматривать как вероятную причину заболевания в первую очередь. Для некоторых вариантов, включенных в эту группу (известные патогенные варианты с полным соответствием фенотипа) установления происхождения варианта остается на усмотрение врача. Для вариантов, ранее не обозначенных как патогенные установление происхождения варианта должно быть рекомендовано пациенту.***

### **2. Варианты, имеющие значимые признаки патогенности**

В данную группу включаются следующие варианты:

Имеющие один или несколько значимых признаков патогенности. В эту группу включаются варианты, которые имеют признаки как патогенности, так и непатогенности, но с преобладанием признаков патогенности. Также могут быть различные вариации совпадения фенотипа пациента с признаками, описанными при данном заболевании.

Для таких вариантов требуется сопоставление клинических и лабораторных данных пациента с описанными при заболевании. Установление происхождения таких вариантов является важным для оценки их патогенности.

***Для исключения/подтверждения патогенности таких вариантов может быть рекомендована консультация врача-генетика, специализирующегося на анализе данных секвенирования.***

### **3. Варианты, имеющие как признаки патогенности, так и непатогенности. Может быть различная степень совпадения фенотипа пациента с признаками, описанными при данном заболевании.**

Маловероятно, что такие варианты являются причиной заболевания. Однако в некоторых случаях информация о таких вариантах может быть полезна врачу для сопоставления фенотипа пациента с фенотипом, описанным для заболевания.

***В случае достаточного сходства может быть рекомендован поиск мутаций, не выявляемых методом NGS (напр. вариаций числа копий) на втором аллеле, подтверждение происхождения варианта и дополнительный анализ данных и консультация врача генетика специализирующегося на анализе данных секвенирования.***

### **4. Носительство вариантов, связанных с наследственными заболеваниями.**

В эту группу включены гетерозиготные варианты в генах аутосомно-рецессивных заболеваний, ранее описанные как патогенные или обладающие значимыми признаками патогенности. Такие варианты не являются патогенными сами по себе, но могут иметь значение при наличии не определенного варианта в другом аллеле. В некоторых случаях эта информация может иметь значение для родственников пациента.

\* Значимые варианты определены в контексте рекомендаций ACMG (Very strong/Strong/Moderate).