

ФИО

Пол: **Жен**
Возраст: **33 года**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 27.03.2025 07:00
Дата поступления образца: 27.03.2025 09:18
Врач: 27.03.2025 13:26
Дата печати результата: 04.06.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Экзом Скрининг	см.комм	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Пациент
ФИО

Дата рождения
00.00.0000

Пол

Врач, назначивший исследование
-

Дата получения 00.00.0000	Вид материала Венозная кровь	Скрининг
Дата выдачи 00.00.0000		

Результат биоинформатического анализа данных
полноэкзомного секвенирования ДНК

Патогенные генетические варианты	Не обнаружено
Вероятно патогенные генетические варианты	Не обнаружено
Варианты с неизвестным клиническим значением	Не обнаружено
Клинически значимые варианты, не связанные с основным диагнозом	Не обнаружено

Носительство заболеваний					
Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота (gnomAD v4.1.0)	Классификация
FLG	Обыкновенный ихтиоз (146700) Предрасположенность к развитию атопического дерматита (605803)	1:g.152312605_152312608del ENST00000368799.2: c.2282_2285del ENSP00000357789.1: p.Ser761CysfsTer36	Гетерозигота (Доминантный, Рецессивный)	1.9%	Известный патогенный

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs558269137 в гетерозиготном состоянии в экзоне 3 из 3 гена *FLG*, приводящий к сдвигу рамки считывания p.Ser761CysfsTer36, с глубиной прочтения 71X. Патогенные биаллельные варианты в гене *FLG* могут приводить к развитию аутосомно-доминантного/аутосомно-рецессивного заболевания обыкновенного ихтиоза (OMIM: 146700), а также приводят к предрасположенности к развитию аутосомно-доминантного атопического дерматита (OMIM: 605803). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMIDs: 23947670, 27279822, 35092857 и др.). Для этого варианта была описана неполная пенетрантность и переменная экспрессия (PMID: 19681860).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (30618 человек, у 414 вариант выявлен в гомозиготном состоянии), с большой вероятностью приводит к потере функции соответствующей копии гена. Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar (Variation ID: 16320) 30 лабораториями, вариантом с неизвестной клинической значимостью 1 лабораторией.

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к рецессивному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

Вариант выявлен также у супруги.

CNGA1	Пигментный ретинит 49 типа (613756)	4:g.47937535G>A ENST00000514170.7: c.947C>T ENSP00000426862.3: p.Ser316Phe	Гетерозигота (Рецессивный)	0.17%	Известный патогенный
-------	-------------------------------------	--	----------------------------	-------	----------------------

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs62625014 в гетерозиготном состоянии в экзоне 11 из 11 гена *CNGA1*, приводящий к аминокислотной замене p.Ser316Phe, с глубиной прочтения 196X. Патогенные биаллельные варианты в гене *CNGA1* приводят к развитию аутосомно-рецессивного пигментного ретинита 49 типа (OMIM: 613756). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMIDs: 24265693, 25326637, 28981474 и др.).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (2699 человек, у 2 вариант выявлен в гомозиготном состоянии), располагается в полуконсервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, PROVEAN) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI, Polyphen). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar (Variation ID: 16932) 22 лабораториями.

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к указанному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

<i>CFTR</i>	Врожденное двустороннее отсутствие семявыносящих протоков (277180); Муковисцидоз (219700); Предрасположенность к развитию наследственного панкреатита (167800)	7:g.117592219dup ENST00000003084.11: c.2052dup ENSP00000003084.6: p.Gln685ThrfsTer4	Гетерозигота (Доминантный, Рецессивный)	0.0034%	Известный патогенный
-------------	--	---	---	---------	-------------------------

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs121908746 в гетерозиготном состоянии в экзоне 14 из 27 гена *CFTR*, приводящий к сдвигу рамки считывания p.Gln685ThrfsTer4, с глубиной прочтения 171X. Патогенные варианты в гене *CFTR* могут приводить к развитию аутосомно-рецессивных заболеваний: врожденное двустороннее отсутствие семявыносящих протоков (OMIM: 277180); муковисцидоз (OMIM: 219700), а также приводят к предрасположенности к развитию аутосомно-доминантного наследственного панкреатита (OMIM: 167800).

Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMIDs: 7525450, 9272157, 22020151, 23974870, 24586523 и др.).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с относительно высокой частотой (55 носителей), с большой вероятностью приводит к потере функции соответствующей копии гена. Вариант многократно аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar (Variation ID: 35838).

Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к рецессивному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

<i>GNE</i>	Миопатия Нонака (605820)	9:g.36217438G>A ENST00000642385.2: c.2096C>T ENSP00000494141.2: p.Ser699Leu	Гетерозигота (Рецессивный)	0.0008%	Ожидаемый патогенный
------------	--------------------------	---	-------------------------------	---------	-------------------------

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs552758282 в гетерозиготном состоянии в экзоне 12 из 12 гена *GNE*, приводящий к аминокислотной замене p.Ser699Leu, с глубиной прочтения 103X. Патогенные биаллельные варианты в гене *GNE* могут приводить к развитию аутосомно-рецессивной миопатии Нонака (OMIM: 605820). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMIDs: 23437777, 33250842).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с относительно низкой частотой (13 носителей), располагается в консервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, Polyphen) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI, PROVEAN). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar (Variation ID: 632044) 1 лабораторией, вариантом с неизвестной клинической значимостью 2 лабораториями. Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может приводить к указанному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

<i>WNT10A</i>	Эктодермальная дисплазия 16 типа (одонтоонодермальная дисплазия) (257980); Селективная агенезия зубов 4 типа (150400)	2:g.218890289T>A ENST00000258411.8: c.682T>A ENSP00000258411.3: p.Phe228Ile	Гетерозигота (Доминантный, Рецессивный)	2.08%	Известный патогенный
---------------	---	---	---	-------	-------------------------

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs121908120 в гетерозиготном состоянии в экзоне 3 из 4 гена *WNT10A*, приводящий к аминокислотной замене p.Phe228Ile, с глубиной прочтения 80X. Патогенные биаллельные варианты в гене *WNT10A* могут приводить к развитию аутосомно-рецессивных заболеваний: эктодермальная дисплазия 16 типа (одонтоонодермальная дисплазия) (OMIM: 257980); селективная агенезия зубов 4 типа (OMIM: 150400). Выявленный вариант является вариантом с пониженной пенетрантностью и был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMIDs: 19559398, 28976000, 30974434 и др.).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с очень высокой частотой (33427 носителей, у 449 человек вариант выявлен в гомозиготном состоянии), располагается в полуконсервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar (Variation ID: 4462) 17 лабораториями, вариантом с неизвестной клинической значимостью 1 лабораторией.

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:

MGISEQ-2000

Система целевого обогащения:

Agilent SureSelect Human All Exon V8

Глубина покрытия:

120X

Эффективная глубина покрытия:

98X

Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >10X:

96.5%

Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >20X:

95.6%

Теоретическая чувствительность исследования:

0.971

Руководитель группы биоинформатического анализа

Врач-генетик

Заведующий лабораторией