

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ****по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования****Номер договора:****Дата забора материала:****Пациент:****Дата поступления материала в лабораторию:****Дата рождения:****Пол:****Вид биоматериала:****Дата готовности исследования:****Вид исследования:** 575 Скрининг на наследственные заболевания "Экспертный"**Направительный диагноз:** Обследование на носительство известных и вероятно патогенных вариантов, ассоциированных с моногенными заболеваниями.**ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ**

Скрининг на наследственные заболевания — это генетический тест, используемый для определения, является ли здоровый человек носителем рецессивного генетического заболевания. Цель скрининга - помочь будущим родителям понять риск рождения ребенка с генетическим заболеванием.

Данный тест включает выявление ранее описанных гетерозиготных вариантов аутосомно-рецессивных заболеваний. В некоторых случаях в тест могут включаться варианты, не описанные ранее, но имеющие значимые признаки патогенности, а также варианты, связанные с аутосомно-доминантными заболеваниями с поздним началом.

В тест включен анализ числа копий экзонов гена SMN1 связанного со спинальной мышечной атрофией.

Тест не включает варианты связанные с мультфакториальными заболеваниями, варианты в митохондриальном геноме и определение тандемных повторов. Тест не предназначен для определения вариаций числа копий генов (CNV). В некоторых случаях биоинформатический анализ данных позволяет заподозрить наличие структурных перестроек (микроделеций и микродупликаций). Обнаруженные перестройки подлежат обязательному подтверждению референсным методом.

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.

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

При обнаружении носительства клинически значимых вариантов в генах, связанных с аутосомно-рецессивными заболеваниями необходимо обследование партнера с целью поиска клинически значимых вариантов в тех же генах.

Для уточнения значимости обнаруженных вариантов, в том числе расчета риска наследственного заболевания у ребенка необходима консультация врача-генетика.

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

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

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Варианты, классифицированные ранее как патогенные или имеющие значимые признаки патогенности

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

<u>chr5:119452621G>A</u>	Гетерозиготный	<i>HSD17B4</i>	ENST00000510025	c.46G>A	p.Gly16Ser	135
Признаки патогенности варианта: Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность. Влияния варианта на функцию гена Расположен в горячей точке рядом с другими патогенными вариантам Другая информация: Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000199930; GNOMAD V3:0.000177410) Классификация ACMG: Likely Pathogenic. Классификация CLINVAR: Pathogenic/Likely pathogenic (Likely pathogenic - 4, not provided - 1, Pathogenic - 21, Uncertain significance - 1).						
Заболевания, ассоциированные с геном: D-bifunctional protein deficiency (261515), AR Perrault syndrome 1 (233400), AR						

Делеции экзонов гена SMN1

Обнаружено 2 копии 7-8 экзонов гена SMN1. Носительство спинальной мышечной атрофии не выявлено
--

