



ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (495) 660-83-77
+7 800-333-45-38
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования

Номер договора:

Дата забора материала:

Пациент:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата рождения: Пол:

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Дата готовности исследования:

Вид исследования: 586 Панель "Митохондриальный геном"

Направительный диагноз: Синдром глазодвигательных нарушений. Эпилепсия

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

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

Варианты, имеющие один или несколько значимых признаков патогенности

chrM:3243A>G	Гетероплазмия	MT-TL1	ENST00000386347.1	m.3243A>G	9,5%	5413
Классификация CLINVAR: Pathogenic (Pathogenic - 19).						
Заболевания, ассоциированные с геном:						
MELAS (OMIM: 540000) Progressive external ophthalmoplegia (PEO) Maternally inherited diabetes mellitus with or without deafness (OMIM: 590050) Cardiomyopathy (OMIM: 590050) Deafness MERRF (OMIM: 545000)						
Учитывая уровень гетероплазмии вариант стоит расценивать как мутацию с неизвестным клиническим значением. Рекомендуется сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и обследование родителей для установления происхождения варианта (de novo/наследуемый).						

Врач-генетик

ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Анализ ДНК проводится по технологии секвенирования нового поколения методом парно-концевого чтения.

Метод позволяет выявить наследуемые или вновь возникшие (de novo) варианты нуклеотидной последовательности (однонуклеотидные замены, небольшие инсерции и делеции – до 10 п.о.), которые могут являться причиной генетического заболевания.

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

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.