РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Пацієнт:	**Тест Тест Тест**	Лаб. № замовлення	**111111111**
Дата народж.	01.01.1990	Код замовлення:	-
Стать:	Жіноча	Дата замовлення:	20.02.2025
Коментарі:			

Скринінг носійства генетичних патологій CarrierSeq (420 генів)

Досліджувальний матеріал: периферична кров

Метод дослідження: NGS testing (Ion Torrent™ Ion GeneStudio™ S5 System)

РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

Фенілкетонурія

Phenylala hydroxylase deficiency (including phenylketonuria)

Генетична знахідка - Носійство	
Ген	PAH
Значимість	Патогенна
Генетичний варіант, геномна локалізація, транскрипт (мРНК), геномна заміна	c.1222C>T, p.Arg408Trp, NM_000277.3

Галактоземія

Galactosemia

Генетична знахідка - Компаунд-гетерозигота, уражений	
Ген	GALT
Значимість	Конфліктуюча інтерпретація
Генетичний варіант, геномна локалізація, транскрипт (мРНК), геномна заміна	c.940A>G, p.Asn314Asp, NM_000155.4 / c.-119_-116delGTCA, NM_000155.4

Варіанти з невідомою значимістю (VOUS)

Пацієнт

Не виявлено

Список нерозпізнаних варіантів (NO CALL)

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001
Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

101 Genes 202 Variants

PANK2 c.767del MRE11 c.1441del MPI c.166dup NAGLU c.1A>G, c.82del, c.144C>A, c.2T>C, c.142T>C, c.4G>T SACS c.8612dup CYP1B1 2:g.38070820del NBN c.1397+1del, c.1396del, c.1396dup, c.1583del RARS2 c.1054_1055del ARSA c.1492dup, c.1489_1492dup ALG6 c.634dup CYBA c.171dupG, c.166dup, c.166del RPGRIP1L c.1421del MYO7A c.285+2T>C, c.285+2T>G, c.285+1G>C, c.284A>T, g.77162854del DOK7 c.1378dup COL4A3 c.713dup COL4A5 c.999del CFTR c.1703delT, c.313delA, c.2012delT, c.2089dup, c.2089del, c.4329del, c.2083dup, c.987delA BLM c.3210+3A>T, c.1985_1986del, c.3210+2del, c.3163del SLC26A2 c.438del, c.925del, c.438dup ABCB4 c.609dup XPA c.197del CYP27B1 c.1319_1325dup BKIP1 c.1935+5G>T[2], c.720del, c.747del, c.2380-1G>A, c.394dup NLRP7 c.2487dup ASL c.889C>T WNT10A c.949del, c.949dup ATP7B c.614dup TREX1 c.144dup ABCA4 c.3970del HPS1 c.962dup, c.962del, c.972dup, c.972del HPS4 c.2040del FANCA c.131dup NR0B1 c.1301del RPE65 c.1067del, c.1067dup STRC c.4561dup ALPL c.183dupG MAN2B1 c.1A>G, c.2802dup ATM c.8432dup, c.8432del, c.4844del, c.900del, c.3894dup, c.1754dup, c.5076del VSX2 c.71dup ACADVL c.104del, c.428_467del HEXA c.1499del DYSF c.3859dup, c.4254dup HBB c.112del PYGM c.2136dup MECP2 c.1122dup, c.1122del ATP7B c.1639del SGCA c.559del CPT2 c.38del CTSK c.679_680insAA OPA3 c.214A>G, c.143-1G>C IDS c.208dup SLC37A4 c.46del ACADS c.910dup CEP290 c.1666del, c.1665_1666del, c.3175del, c.1666dup, c.7341del, c.3175dup, c.7341dup EMD c.121_155del, c.153del, c.153dup POLG c.2395del TMC1 c.15dup, c.1220dup PROP1 c.191dup ABCC8 c.3557+1del GAA c.169C>T, c.236_246del, c.172C>T BCKDHB c.902T>G, c.853del, c.937del, c.951+1G>T, c.885del, c.853C>T, c.841-1G>C AMT c.982dup, c.982del VPS13B c.6125dup GP1BA c.1480del HBA2 HbG-Philadelphia, c.178G>C, c.142G>C, c.179G>A, c.207C>A, c.186G>C F8 c.5961del, c.5960_5961del, c.250A>G EVC c.2562-2A>G, c.2562-3_2584del PCCA c.1850T>C CYP21A2 c.923dup IVD c.618del PEX6 c.1415dup DLD c.633dup ASPA c.244dup, c.244del ATP6V1B1 c.1155dup DNAH5 c.5563dup SAMHD1 c.1408del ABCB11 c.2950del, c.2944G>A TYMP c.1211dup, 22:g.50526064_50526076del, c.1219G>A TTN c.35265dup, c.73568del, c.48369dup WRN c.3382dup, c.3382del CBS c.1265C>T, c.1280C>T, c.1224-2A>C RAB23 c.86dup DMD c.9767dup LDLR c.1706-1G>A, c.1718del, c.353del, c.1706-1G>C, c.1715_1719delinsA, c.1706-1G>T, c.1706-2A>C, c.1715G>A, c.1733T>C, c.1706-2A>T, c.1773_1774delinsT, c.1769_1774del FKNTN c.1167dupA BCIIE c.1027dup FKRP c.142del LAMB3 c.2011del AGL c.4221dup, c.4221del F11 c.343del CTNS c.40del FAH c.885dup USH2A c.11403_11404delinsTTT, c.8240del GALNS c.118G>A GALC c.1884dup, c.1162-4del NPHS1 c.3250dup, c.3250del, c.3554dup COL7A1 c.4466del ALMS1 c.8391dup, c.57_58insTAGGAG, c.11083del, c.7237dup ERCC6 c.972dup NAGS c.1307dup TRIM32 g.116699302del

висновок

За результатами дослідження, у пацієнта виявлено наступні генетичні варіанти: PAH:c.1222C>T, GALT:c.940A>G, c.-119_-116delGTCA в гетерозиготному стані.

Метод дослідження

CarrierSeq

Аналіз проводиться методом секвенування нового покоління (NGS). Цільове секвенування Ion AmpliSeq використовується для аналізу 14 044 ампліконів, що охоплюють кодуючі ділянки (CDS) 420 генів, і дозволяє провести оцінку ймовірного носійства очікуваних 36 407 варіантів однонуклеотидних замін (SNV) та інсерцій/делецій (INDELs) з бази даних ClinYar та інших джерел варіантів, описаних у Torrent Variant Caller (TVC) BED файлі. Цільові ділянки секвенуються за наступних параметрів: однорідність >=93%, середня довжина зчитування (MRL, aq20) >155 пар основ, покриття >200x, вирівняння за збіркою геному людини GRCh38 (hg38).

Біоінформатичний аналіз здійснюється на платформі Ion Torrent Suite та Carrier Reporter (Igentify Analyze™).

Перелік 420 генів скринінгової панелі CarrierSeq

AAAS, ABCA12, ABCA4, ABCB11, ABCB4, ABCC6, ABCC8, ABCD1, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACOX1, ACSF3, ADA, ADAMTS2, ADGRG1, AGA, AGL, AGPS, AGXT, AIRE, ALDH3A2, ALDH7A1, ALDOB, ALG6, ALMS1, ALPL, AMH, AMHR2, AMT, AP1S1, AQP2, AR, ARG1, ARSA, ARSB, ASL, ASNS, ASPA, ASS1, ATM, ATP6V1B1, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, ATRX, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS9, BCHE, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BLM, BRIP1, BSND, BTD, BTK, CANT1, CAPN3, CASQ2, CBS, CC2D1A, CDH23, CEP290, CERKL, CFTR, CHM, CHRNE, CHRNG, CIITA, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA3, CNGB3, COL11A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL7A1, CPS1, CPT1A, CPT2, CRB1, CTNS, CTSC, CTSD, CTSK, CYBA, CYBB, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, CYP1B1, CYP21A2, CYP27A1, CYP27B1, DBT, DCLRE1C, DDB2, DHCR7, DHDDS, DKC1, DLD, DMD, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DOK7, DPYD, DYSF, EDA, EDAR, EIF2AK3, EIF2B5, IKBKAP, EMD, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOSC3, EYS, F11, F2, F8, F9, FAH, FAM161A, FANCA, FANCC, FANCG, FH, FKRP, FKTN, G6PC, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALNT3, GALT, GAMT, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GDF5, GFM1, GH1, GHRHR, GJB1, GJB2, GJB3, GJB6, GLA, GLB1, GLDC, GLI1, GNF, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GP1BA, GP1BB, GP9, GRHPR, GUCY2D, GUSB, HADHA, HADHB, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HEXA, HEXB, HFE, HFE2, HGD, HGSNAT, HLCS, HMGCL, HMOX1, HOGA1, HPD, HPS1, HPS3, HPS4, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HYLS1, IDS, IDUA, IL2RG, ITGB3, IVD, KCNJ11, LAMA2, LAMB3, LAMC2, LCA5, LDLR, LDLRAP1, LHCGR, LIFR, LIPA, LIPH, LOXHD1, LPL, LRPPRC, LYST, MAN2B1, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MECP2, MED17, MEFV, MESP2, MFSD8, MKKS, MKS1, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMAHC, MOCS1, MPI, MPL, MPV17, MRE11, MTHFR, MTM1, MTRR, MTTP, MUT, MYO15A, MYO7A, NAGLU, NAGS, NBN, NDRG1, NDUFAF5, NDUFS4, NDUFS6, NEB, NEU1, NLRP7, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHS1, NPHS2, NR0B1, NR2E3, NTRK1, OAT, OCRL, OPA3, OTC, PAH, PANK2, PC, PCCA, PCCB, PCDH15, PDHA1, PDHB, PEPD, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX6, PEX7, PFKM, PHGDH, PIGN, PKHD1, PLA2G6, PMM2, PNPO, POLG, POLH, POMGNT1, POR, PPT1, PREPL, PROP1, PRPS1, PSAP, PTS, PUS1, PYGM, RAB23, RAG1, RAG2, RAPSN, RARS2, RDH12, RLBP1, RMRP, RNASEH2C, RPE65, RPGRIP1L, RS1, RTEL1, SACS, SAMD9, SAMHD1, SBDS, SEPSECS, SERPINA1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SGSH, SLC12A3, SLC12A6, SLC17A5, SLC19A2, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC26A2, SLC26A3, SLC26A4, SLC35A3, SLC37A4, SLC39A4, SLC3A1, SLC45A2, SLC4A11, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SMARCAL1, SMN1, SMPD1, SRD5A2, ST3GAL5, STAR, STRC, SUCLA2, SUMF1, SURF1, TAT, TCIRG1, TECPR2, TFR2, TGM1, TH, TMC1, TMEM216, TPO, TPP1, TREX1, TRIM32, TRIM37, TRMU, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TTC37, TTN, TTPA, TYMP, TYR, TYRP1, UGT1A1, UPB1, USH1C, USH2A, VPS13A, VPS13B, VPS45, VPS53, VRK1, VSX2, VWF, WAS, WISP3, WNT10A, WRN, XPA, XPC, ZFYVE26.

Обмеження CarrierSeq

Наведені дані є результатом обробки опублікованих джерел, але можуть бути не вичерпними. Тест призначений для виявлення та повідомлення про спадкові генетичні варіанти. Однак, генетичні варіанти, такі як регуляторні області, глибокі інтронні області (більше 25 п.н. від межі екзону), певні типи геномних змін (транслокації, інверсії або експансія повторів) можуть не бути виявлені даним тестом. Негативний результат або відсутність патогенних генетичних варіантів не виключає можливості наявності статусу носійства в інших генах, які можуть бути пов' язані з відповідною хворобою. Інші можливі джерела помилок включають: рідкісні стани (наприклад, трансплантація кісткового мозку, переливання крові), систематичні помилки (наприклад, рідкісні варіанти, які заважають аналізу), а також зміни в інтерпретації та класифікації варіантів внаслідок нових наукових розробок.

Звітування генетичних варіантів

Генетичні варіанти анотуються за допомогою ClinVar і визначених користувачем без даних. Генетичні варіанти класифікуються відповідно до стандартів і рекомендацій щодо інтерпретації варіантів послідовності, встановлених Американським коледжем медичної генетики та геноміки (ACMG). При звітуванні повідомляються патогенні та ймовірно патогенні варіанти, згідно класифікації генетичних варіантів. Ймовірно доброякісні та доброякісні варіанти не повідомляються.

Примітки

1. Парний генетичний ризик відображає ризик народження дитини, ураженої генетичним захворюванням.
2. Залишковий генетичний ризик представляє собою ймовірність статусу носійства після тесту, а парний залишковий генетичний ризик представляє ймовірність успадкування захворювання потомством пари, у тому числі коли було виявлено, що лише один з партнерів є носієм варіанту гена. Залишається дуже низький ризик того, що другий з партнерів при негативному результаті тесту буде носієм рідкісних або раніше неохарактеризованих генетичних змін, що не входять до даної скринінгової панелі.

Прогнози залишкового та парного залишкового генетичного ризику є стандартними розрахунками для скринінгу носійства. Ці оцінки можуть відрізнятися залежно від етнічної приналежності та застосовуватися при негативному сімейному анамнезі та негативних результатах тесту.

Результати дослідження видаються пацієнтові особисто під час медико-генетичного консультування або направляються лікареві, який призначив обстеження, для подальшої інтерпретації. Рекомендована консультація лікаря. Заключення не є діагнозом. Кваліфікована розшифровка результатів дослідження вимагає проведення медико-генетичного консультування.

Генетик **Микита ШКОДА**

Завідувач лабораторії **Тетяна ПЕРЕЇДЕНКО**

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Дослідження виконано підрядною організацією. Статус акредитації визначається сферою акредитації безпосереднього виконавця