

Пациент, ФИО	Дата рождения	Дата получения
Иванов Иван Иванович	01.01.1990	01.01.2026
Показания	Материал	Дата выдачи результата
скрининг	венозная кровь	01.02.2026

Результат скрининга на носительство наследственных заболеваний

Ген	Ассоциированное заболевание	Изменение ДНК (Изменение белка)	Локализация (hg38)	Клиническая значимость варианта	Ваш статус
<i>CFTR</i>	Муковисцидоз	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>PAH</i>	Фенилкетонурия	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>GJB2</i> NM_004004.6	Наследственная несиндромальная тугоухость	c.35delG p.Gly12fs	chr13:20189546	патогенный	носитель
<i>DHCR7</i>	Синдром Смита-Лемли-Опица	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>ATP7B</i>	Болезнь Вильсона-Коновалова	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>SLC26A4</i>	Синдром Пендреда	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>GALT</i> NM_000155.4	Галактоземия, вариант Дуарте	c.-119_-116 delGTCA	chr9:34646576- 34646579	патогенный*	носитель
		c.940A>G p.Asn314Asp	chr9:34649445	патогенный*	носитель
<i>GBA</i>	Болезнь Гоше	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>PMM2</i>	Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>SMPD1</i>	Болезнь Нимана-Пика, тип A/B	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>USH2A</i>	Синдром Ушера, тип 2A	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>GAA</i>	Болезнь Помпе	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>PKHD1</i>	Аутосомно-рецессивный поликистоз почек	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>IDUA</i>	Мукополисахаридоз, тип 1 (Синдром Гурлер)	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>PEX1</i>	Синдром Цельвегера	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
<i>GALC</i>	Болезнь Краббе	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			

Ген	Ассоциированное заболевание	Изменение ДНК (Изменение белка)	Локализация (hg38)	Клиническая значимость варианта	Ваш статус
HEXA	Болезнь Тея-Сакса	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
BTBD	Недостаточность биотинидазы	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
MEFV NM_000243.3	Периодическая болезнь	c.2084A>G p.Lys695Arg	chr16:3243403	вероятно патогенный	носитель
FAH	Тирозинемия, тип 1	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
ARSA	Метахроматическая лейкодистрофия	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			
ACADM	Дефицит среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот	Патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене не обнаружено			

* Варианты c.940A>G и c.-119_-116delGTCA гена GALT описаны в цис-положении (в составе комплексного аллеля) как вариант Дуарте 2. Доброкачественная форма галактоземии Дуарте возможна при сочетании комплексного аллеля c.940A>G - c.-119_-116delGTCA гена GALT с другим патогенным вариантом в транс положении.
Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

Результат мультиплексной амплификации лигированных зондов (MLPA)

Локус	Полученные данные
Ген SMN1 экзоны 7-8	Обнаружено 2 копии

Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

ТЕХНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Приборы:
SeqStudio, F-Genetics
Набор для проведения MLPA:
SALSA MPLA
Система целевого обогащения:
панель для создания таргетной ДНК библиотеки AmpliSeq

МЕТОДИКА

Исследование проводится методами NGS и MLPA (для гена SMN1). Геномная ДНК выделяется из периферической крови. Подготовка образца для MLPA проводится с помощью набора SALSA MPLA с последующим проведением капиллярного электрофореза на приборе SeqStudio. Подготовка ДНК библиотеки для проведения NGS осуществляется с использованием панели AmpliSeq, далее на системе «F-Genetics». Таргетное секвенирование по технологии Ion AmpliSeq используется для анализа кодирующих последовательностей 22 генов: CFTR, PAH, GJB2, DHCR7, ATP7, SLC26A4, GALT, GBA, PMM2, SMPD1, USH2A, GAA, PKHD1, IDUA, PEX1, GALC, HEXA, BTBD, MEFV, FAH, ARSA, ACADM.

Научный сотрудник,
Наумова Ю. О.

Врач-генетик,
Юшина Е. А.

Заведующий лабораторией,
Биканов Р. А.