

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> NM_000492.4	Муковисцидоз, бронхоэктатическая болезнь, хронический панкреатит	c.3485G>T p.Arg1162Leu	chr7:117627538	вероятно патогенный	носитель
<i>MEFV</i> NM_000243.3	Периодическая болезнь	c.2084A>G p.Lys695Arg	chr16:3243403	вероятно патогенный	носитель
<i>TYR</i> NM_000372.5	Окулокутанный альбинизм, тип IA/IB	c.1217C>T p.Pro406Leu	chr11:89284805	патогенный	носитель

Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

Результат мультиплексной амплификации лигированных зондов (MLPA)

Локус	Полученные данные
Ген <i>SMN1</i> экзоны 7-8	Обнаружено 2 копии
Ген <i>SMN2</i> 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 генов *SMN1/SMN2*). 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 416 генов: 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, BTBD, BTK, CANT1, CAPN3, CASQ2, CBS, CC2D1A, CDH23, CEP290, CERKL, CFTR, CHM, CHRNE, CHRNA, 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, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DOK7, DPYD, DYSF, EDA, EDAR, EIF2AK3, EIF2B5, EMD, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESCO2, ETFA, ETFB, ETHE1, EVC, EVC2, EXOSC3, EYS, F11, F2, F8, F9, FAH, FAM161A, FANCA, FANCC, FANCG, FH, FKBP, FKTN, G6PC1, G6PD, GAA, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALNT3, GALT, GAMT, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GDF5, GFM1, GH1, GHRHR, GJB1, GJB2, GJB3, GJB6, GLA, GLB1, GLDC, GLE1, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GP1BA, GP1BB, GP9, GRHR, GUCY2D, GUSB, HADHA, HADHB, HAX1, HBB, HEXA, HEXB, HFE, HFE2, HGD, HGSNAT, HLCS, HMGCL, HMOX1, HOGA1, HPD, HPS1, HPS3, HPS4, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HYL1, IDS, IDUA, IKBKAP, IL2RG, ITGB3, IVD, KCNJ11, LAMA2, LAMA3, 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, MMADHC, MMUT, MOCS1, MPI, MPL, MPV17, MRE11, MTHFR, MTM1, MTRR, MTPP, 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, PET100, 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, RAPS, 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, SMARCA1, 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 (SKIC3), TTN, TTPA, TYMP, TYR, TYRP1, UGT1A1, UPB1, USH1C, USH2A, VPS13A, VPS13B, VPS45, VPS53, VRK1, VSX2, VWF, WAS, WISP3 (CCN6), WNT10A, WRN, XPA, XPC, ZFYVE26.

Научный сотрудник, Наумова Ю. О.
Врач-генетик, Юшина Е. А.
Заведующий лабораторией, Биканов Р. А.