

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **26.06.1980**
Возраст: **45 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 05.09.2025 07:00
Дата поступления образца: 15.09.2025 10:16
Врач: 15.09.2025 16:16
Дата печати результата: 18.09.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Таргентная панель для диагностики наследственных кардиомиопатий	СМ.КОММ.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов, а также вариантов неопределенного значения Результат прилагается на отдельном бланке
Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ФИО

Пол:	Жен
Дата рождения:	26.06.1980
Возраст:	45 лет
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	05.09.2025 07:00
Дата поступления образца:	15.09.2025 10:16
Врач:	15.09.2025 16:16
Дата печати результата:	18.09.2025

Исследование

Комментарий к результату исследования

Методом NGS проанализированы последовательности генов ACTC1, ACTN2, BAG3, CSRP3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FHOD3, FLNC, HCN4, JPH2, JUP, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PRDM16, RBM20, RYR2, SCN5A, TAZ, TAFAZZIN, TBX5, TMEM43, TNNC1, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL. В данных генах патогенных и вероятно патогенных вариантов не выявлено, что существенно снижает риск развития у пациента ассоциированных с данными генами несиндромальной гипертрофической кардиомиопатии, дилатационной кардиомиопатии, рестриктивной кардиомиопатии, аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка, некомпактной кардиомиопатии левого желудочка. Однако, данный отрицательный результат не исключает у больного диагноза кардиомиопатии. Окончательный диагноз устанавливается на основании клинических, инструментальных и лабораторных данных; результаты генетического исследования требуют клинико-лабораторного сопоставления.

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Панель: «Наследственные кардиомиопатии»
 Синдромы и заболевания, выявляемые в панели

ГКМП	Несиндромальная гипертрофическая кардиомиопатия	Ген	Наследование*
		<i>ACTC1</i>	АД
		<i>ACTN2</i>	АД
		<i>CSRP3</i>	АД
		<i>FHOD3</i>	АД
		<i>JPH2</i>	АД
		<i>MYBPC3</i>	АД, АР
		<i>MYH7</i>	АД
		<i>MYL2</i>	АД
		<i>MYL3</i>	АД, АР
		<i>PLN</i>	АД
		<i>TNNC1</i>	АД
		<i>TNNI3</i>	АД
		<i>TNNT2</i>	АД
		<i>TPM1</i>	АД
ДКМП	Дилатационная кардиомиопатия	<i>ACTC1</i>	АД
		<i>ACTN2</i>	АД
		<i>JPH2</i>	АР
		<i>MYH7</i>	АД
		<i>PLN</i>	АД
		<i>TNNC1</i>	АД
		<i>TNNI3</i>	АД, АР
		<i>TNNT2</i>	АД
		<i>TPM1</i>	АД
		<i>BAG3</i>	АД
		<i>DES</i>	АД
		<i>DSP</i>	АД, АР
		<i>FLNC</i>	АД
		<i>LMNA</i>	АД
		<i>NEXN</i>	АД
		<i>RBM20</i>	АД
		<i>SCN5A</i>	АД
		<i>TTN</i>	АД
		<i>VCL</i>	АД
АДПЖ	Аритмогенная дисплазия правого желудочка	<i>PLN</i>	АД
		<i>DES</i>	АД
		<i>DSP</i>	АД
		<i>FLNC</i>	АД
		<i>DSC2</i>	АД, АР
		<i>DSG2</i>	АД
		<i>JUP</i>	АД
		<i>PKP2</i>	АД
		<i>TMEM43</i>	АД

НМЛЖ	Некомпактный миокард левого желудочка	Ген	Наследование*
		<i>ACTC1</i>	АД
		<i>MYH7</i>	АД
		<i>TTN</i>	АД
		<i>MYBPC3</i>	АД
		<i>HCN4</i>	АД
		<i>LBD3</i>	АД
		<i>NKX2-5</i>	АД
		<i>PRDM16</i>	АД
		<i>RYR2</i>	АД
		<i>TAFAZZIN</i>	ХР
		<i>TBX5</i>	АД
РКМП	Рестриктивная кардиомиопатия	<i>ACTC1</i>	АД
		<i>MYH7</i>	АД
		<i>TTN</i>	АД
		<i>FLNC</i>	АД
		<i>TNNI3</i>	АД
		<i>TNNT2</i>	АД
		<i>TTR</i>	АД

АД – аутосомно-доминантное наследование

АР – аутосомно-рецессивное наследование

ХР – Х-сцепленное рецессивное наследование

Развернутое генетическое заключение

ФИО:	Тест
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	ACTC1, ACTN2, BAG3, CSRP3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FHOD3, FLNC, HCN4, JPH2, JUP, LBD3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PRDM16, RBM20, RYR2, SCN5A, TAZ, TBX5, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL
Референсный геном:	GRCh37/ hg19
Среднее покрытие:	761x
Равномерность покрытия:	92.74%

Найденные патогенные и вероятно патогенные варианты:

Вариантов неопределенного значения обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Тип наследования**
-	-	-	-	-	-	-	-	-

Найденные варианты неопределенного значения:

Вариантов неопределенного значения обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрытие	Тип наследования**
-	-	-	-	-	-	-	-	-

* Аллельная частота приведена по базе данных Genome Aggregation Database (gnomAD) (н/д - нет данных)

** Тип наследования представлен для гена по базе данных Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), тип наследования генетического варианта должен определяться врачом-генетиком с учетом предполагаемой нозологии и фенотипа (АД – аутосомно-доминантный, АР – аутосомно-рецессивный, ХР – Х-сцепленное рецессивное наследование)

Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения (MiSeq, Illumina) методом одноконцевых прочтений (300 п.н.) со средним покрытием не менее 70—100х. Для пробоподготовки была использована методика таргетного обогащения генов ACTC1, ACTN2, BAG3, CSRP3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FHOD3, FLNC, HCN4, JPH2, JUP, LBD3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PRDM16, RBM20, RYR2, SCN5A, TAZ, TBX5, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL. Для названия выявленных вариантов использовалась номенклатура сообщества HGVS [1]. Качество полученных прочтений оценивалось с помощью FastQC[2]. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38 с помощью BWA[3], после чего были использованы инструменты GATK 4.1.5.0[4] для маркировки дубликатов, сортировки и рекалибровки базовой оценки качества. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций было выполнено с использованием алгоритма DeepVariant[5]. Эффекты найденных вариантов определялись при помощи Ensembl Variant Effect Predictor[6] и ANNOVAR[7] с использованием аннотаций по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq[8] с применением ряда методов предсказания патогенности замен (PolyPhen-2[9], SIFT[10], MutationTaster2[11], MutationAssessor[12], PROVEAN[13], и др.), а также методов оценки эволюционной консервативности (PhyloP[14], PhastCons[15]). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов»[16], ESP6500[17] и Genome Aggregation Database[18]. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM[19], специализированные базы данных и литературные данные. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.н., в том числе, мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга +/-10 нуклеотидов), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения цис-, трансположения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма. Ограничением метода является сниженная амплификация (<1.3% всех ампликонов панели) в регионах: chr15:73324074-73324268 (HCN4_exon-7), chr1:237707039-237707041 (RYR2_exon-6), chr15:34791305-34791310 (ACTC1_exon-6), chr2:178752042-178752054 (TTN_exon-46). Дополнительными ограничениями панели могут являться наличие регионов со сниженным покрытием и низким качеством при анализе.