

ФИО

Пол:Жен

Возраст:3 года

ИНЗ:999999999

Дата взятия образца:04.03.2025 07:00

Дата поступления образца:04.03.2025 17:51

Врач:15.04.2025 19:08

Дата печати результата:15.04.2025

Исследование	Результат	Единицы	Референсные значения	Комментарий
ХМА экзонного уровня	СМ.КОММ			Результат прилагается на отдельном бланке.

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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
молекулярно-цитогенетического исследования
(Хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня)

Номер договора:	Дата забора материала:
Пациент:	Дата поступления материала в лабораторию:
Дата рождения: 11.11.2021	Дата готовности исследования:
Вид биоматериала: Кровь EDTA	
Клинический диагноз:	
ИНЗ: 999999999	

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2020):
arr[GRCh38] 9q34.11q34.3(128061268_138124666)x3

1. Анеуплоидии:

Не обнаружено.

2. Вариации числа копий генов (CNV):

Имеется дупликация участка 9 хромосомы с позиции 128061268 до позиции 138124666.

Размер: 10063398 п.н. Число генов в области дисбаланса: 169.

OMIM гены и фенотипы в области дисбаланса:

ABCA2 [AR] Intellectual developmental disorder with poor growth and with or without seizures or ataxia, 618808.

ABL1 [SM] Leukemia, Philadelphia chromosome-positive, resistant to imatinib, 608232.

ABL1 [AD] Congenital heart defects and skeletal malformations syndrome, 617602.

ABO [Blood group, ABO system], 616093.

ADAMTS13 [AR] Thrombotic thrombocytopenic purpura, hereditary, 274150.

ADAMTS2 [AR] Geleophysic dysplasia 1, 231050.

AGPAT2 [AR] Lipodystrophy, congenital generalized, type 1, 608594.

ASS1 [AR] Citrullinemia, 215700.

CACNA1B [AR] Neurodevelopmental disorder with seizures and nonepileptic hyperkinetic movements, 618497.

CAMSAP1 [AR] Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 12, 620316.

CARD9 [AR] Immunodeficiency 103, susceptibility to fungal infection, 212050.

CEL [AD] Maturity-onset diabetes of the young, type VIII, 609812.

COL5A1 [AD] Ehlers-Danlos syndrome, classic type, 1, 130000.

COL5A1 [AD] Fibromuscular dysplasia, multifocal, 619329.

COQ4 [AR] Coenzyme Q10 deficiency, primary, 7, 616276.

COQ4 [AR] Spastic ataxia 10, autosomal recessive, 620666.

CRAT [AR] ?Neurodegeneration with brain iron accumulation 8, 617917.

DBH [AR] Orthostatic hypotension 1, due to DBH deficiency, 223360.

DNM1 [AD] Developmental and epileptic encephalopathy 31A, autosomal dominant, 616346.
DNM1 [AR] Developmental and epileptic encephalopathy 31B, autosomal recessive, 620352.
DOLK [AR] Congenital disorder of glycosylation, type Im, 610768.
WDR34 [AR] Short-rib thoracic dysplasia 11 with or without polydactyly, 615633.
EHMT1 [AD] Kleefstra syndrome 1, 610253.
EXOSC2 [AR] Short stature, hearing loss, retinitis pigmentosa, and distinctive facies, 617763.
GFI1B [AD AR] Bleeding disorder, platelet-type, 17, 187900.
GLE1 [AR] Lethal congenital contracture syndrome 1, 253310.
GLE1 [AR] Congenital arthrogryposis with anterior horn cell disease, 611890.
GOLGA2 [AR] Developmental delay with hypotonia, myopathy, and brain abnormalities, 620240.
GRIN1 [AD] Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant, 614254.
GRIN1 [AR] Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal recessive, 617820.
GRIN1 [AR] Developmental and epileptic encephalopathy 101, 619814.
INPP5E [AR] Joubert syndrome 1, 213300.
INPP5E [AR] Mental retardation, truncal obesity, retinal dystrophy, and micropenis, 610156.
KCNT1 [AD] Developmental and epileptic encephalopathy 14, 614959.
KCNT1 [AD] Epilepsy nocturnal frontal lobe, 5, 615005.
LAMC3 [AR] Cortical malformations, occipital, 614115.
LHX3 [AR] Pituitary hormone deficiency, combined, 3, 221750.
LRRC8A [AD] ?Agammaglobulinemia 5, 613506.
MAN1B1 [AR] Rafiq syndrome, 614202.
MED27 [AR] Neurodevelopmental disorder with spasticity, cataracts, and cerebellar hypoplasia, 619286.
MRPS2 [AR] Combined oxidative phosphorylation deficiency 36, 617950.
MYMK [AR] Carey-Fineman-Ziter syndrome, 254940.
NOTCH1 [AD] Aortic valve disease 1, 109730.
NOTCH1 [AD] Adams-Oliver syndrome 5, 616028.
NSMF [AD] Hypogonadotropic hypogonadism 9 with or without anosmia, 614838.
NTNG2 [AR] Neurodevelopmental disorder with behavioral abnormalities, absent speech, and hypotonia, 618718.
NUP188 [AR] Sandestig-Stefanova syndrome, 618804.
NUP214 Leukemia, acute myeloid, somatic, 601626.
NUP214 [AR] {Encephalopathy, acute, infection-induced, susceptibility to, 9}, 618426.
PMPCA [AR] Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 2, 213200.
POMT1 [AR] Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 1, 236670.
POMT1 [AR] Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type C, 1, 609308.
POMT1 [AR] Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with impaired intellectual development), type B, 1, 613155.
PRDM12 [AR] Neuropathy, hereditary sensory and autonomic, type VIII, 616488.
PTPA [AR] Parkinson disease 25, autosomal recessive early-onset, with impaired intellectual development, 620482.
SARDH [AR] [Sarcosinemia], 268900.
SET [AD] Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 58, 618106.
SETX [AD] Amyotrophic lateral sclerosis 4, juvenile, 602433.
SETX [AR] Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive, with axonal neuropathy 2, 606002.
SLC27A4 [AR] Ichthyosis prematurity syndrome, 608649.
SLC34A3 [AR] Hypophosphatemic rickets with hypercalciuria, 241530.

SNAPC4 [AR] Neurodevelopmental disorder with motor regression, progressive spastic paraplegia, and oromotor dysfunction, 620515.
SOHLH1 [AR] Ovarian dysgenesis 5, 617690.
SOHLH1 [AD] Spermatogenic failure 32, 618115.
SPTAN1 [AD] Developmental and epileptic encephalopathy 5, 613477.
SPTAN1 [AD] Neuronopathy, distal hereditary motor, autosomal dominant 11, 620528.
SPTAN1 [AD] Spastic paraplegia 91, autosomal dominant, with or without cerebellar ataxia, 620538.
SPTAN1 [AD] Developmental delay with or without epilepsy, 620540.
SURF1 [AR] Mitochondrial complex IV deficiency, nuclear type 1, 220110.
SURF1 [AR] Charcot-Marie-Tooth disease, type 4K, 616684.
TOR1A [AD] Dystonia-1, torsion, 128100.
DYT1 [AR] Arthrogryposis multiplex congenita 5, 618947.
TPRN [AR] Deafness, autosomal recessive 79, 613307.
TSC1 [AD] Tuberous sclerosis-1, 191100.
TSC1 Lymphangiomyomatosis, 606690.
TSC1 Focal cortical dysplasia, type II, somatic, 607341.
TUBB4B [AD] Leber congenital amaurosis with early-onset deafness, 617879.

В базах данных Decipher и ClinVar дубликации данной области описаны как патогенные и вероятно патогенные у пациентов с врожденными пороками, малыми аномалиями и задержкой развития. В базе нормальных геномных вариантов DGV обнаруженная дубликация не индексирована.

По совокупности сведений, учитывая размер, обнаруженную дубликацию следует расценивать как патогенную.

3. Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга:

Не обнаружено.

4. Общий размер протяженных (>3 000 000 п.н.) участков потери гетерозиготности - нет (общепопуляционный уровень)

Рекомендуется консультация врача-генетика.

врач-генетик

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ

информация об исследовании

Хромосомный микроматричный анализ (ХМА, молекулярно-цитогенетическое исследование, молекулярное кариотипирование) – это тест для определения структурных изменений ДНК при которых происходит изменение количества генетического материала - делеции и дупликации.

Хромосомный микроматричный анализ является рекомендованным сообществом медицинских генетиков тестом первой линии для диагностики причин врожденных пороков развития, умственной отсталости, эпилепсии и аутизма, а также микроделеционных и микродупликационных синдромов.

Микроделеционные синдромы – генетические заболевания, вызываемые отсутствием небольших, не видимых в микроскоп, участков хромосом (микроделециями).

Микродупликационные синдромы - генетические заболевания, вызываемые наличием дополнительных копий участков хромосом, не видимых в световой микроскоп (микродупликациями).

Возможности хромосомного микроматричного анализа

Расширенный хромосомный микроматричный анализ выявляет структурные изменения на уровне экзонов (кодирующих участков генов), генов или участков хромосом с известной клинической значимостью.

Хромосомный микроматричный анализ, также как и анализ кариотипа, позволяет выявлять анеуплоидии – наличие дополнительной или отсутствие какой-либо хромосомы, но в отличие от стандартного исследования кариотипа позволяет с высокой точностью диагностировать все известные микроделеционные и микродупликационные синдромы, а также другие клинически значимые изменения.

Хромосомный микроматричный анализ позволяет выявить участки с потерей гетерозиготности, что имеет клиническое значение при близкородственном браке или при однородительских дисомиях (диагностика болезней импринтинга). Интерпретация данных хромосомного микроматричного анализа осуществляется с использованием специализированных генетических баз данных OMIM, ISCA, DECIPHER, DGV и др. **Если в результате хромосомного микроматричного анализ обнаружены патогенные изменения, необходима консультация врача-генетика, который может правильно их интерпретировать, дать правильные рекомендации и сделать прогноз.**

Ограничения хромосомного микроматричного анализа.

Хромосомный микроматричный анализ не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 15%, точковые мутации, микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода, а также экспансию тринуклеотидных повторов.

Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы заболевания, в частности мутаций, которые являются причиной аутосомно-рецессивных и аутосомно-доминантных наследственных заболеваний и которые могут быть выявлены методом клинического секвенирования экзона либо таргентным секвенированием.

Расширенный хромосомный микроматричный анализ выполняется на генетическом анализаторе ГЕНОСКАН 3000 с использованием микроматриц высокого разрешения.

Регистрационное удостоверение федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения и социального развития №ФСР 2010/08511