

ФИО
Пол: **Муж**
Возраст: **2 года**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.02.2025 07:00
Дата поступления образца: 07.02.2025 09:38
Врач: 22.03.2025 12:21
Дата печати результата: 22.03.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Полноэкзомное секвенирование	СМ.КОММ	Результаты прилагаются 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

Пациент	Дата рождения	Пол	Врач, назначивший исследование
-	00.00.0000	Мужской	-

Дата получения 00.00.0000	Вид материала Венозная кровь	Предположительный диагноз Задержка моторного и психоречевого развития, двигательные нарушения. Однократный пароксизмальный приступ. Наблюдается с ДЦП. По данным МРТ: перивентрикулярная лейкопатия, дисплазия мозолистого тела, гипоплазия зрительных нервов и хиазм, псевдоатрофии лобных и теменных долей, симметричная вентрикуломегалия. Сходящееся косоглазие. Необходимо исключить митохондриальные заболевания, НБО с лейкодистрофией, ВПР головного мозга, наследственные формы эпилепсии, резидуальные формы ДЦП.
Дата выдачи 00.00.0000		

Результат биоинформатического анализа данных полноэкзомного секвенирования ДНК

Патогенные генетические варианты	Не обнаружено
----------------------------------	---------------

Вероятно патогенные генетические варианты	Не обнаружено
---	---------------

Варианты с неизвестным клиническим значением

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота (gnomAD v4.1.0)
ZMYM2	Краниофациальный синдром с нарушением развития нервной системы и различными аномалиями - почек и сердца (619522)	13:g.20036727T>A ENST00000610343.5: c.2120-10T>A	Гетерозигота (Доминантный)	0

Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в интроне 11 из 24 гена *ZMYM2*, приводящий к изменению в интроне c.2120-10T>A, с глубиной прочтения 103X. Патогенные варианты в гене *ZMYM2* приводят к развитию аутосомно-доминантного краниофациального синдрома с нарушением развития нервной системы и различными аномалиями почек и сердца (619522). В литературе описаны пациенты с вариантами в гене *ZMYM2* и вариабельным фенотипом (PMID: 32891193).

Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, возможно приводит к нарушению сплайсинга согласно предсказаниям компьютерных алгоритмов (Ada, RF).

Для уточнения патогенности варианта рекомендуется проверка его *de novo* статуса (секвенирование трио по методу Сэнгера).

<i>KIF13B</i>	Расстройство аутистического спектра	8:g.29191000C>T ENST00000524189.6: c.220G>A ENSP00000427900.1: p.Ala74Thr	Гетерозигота	0
---------------	-------------------------------------	---	--------------	---

Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 4 из 40 гена *KIF13B*, приводящий к аминокислотной замене p.Ala74Thr, с глубиной прочтения 228X.

В литературе описан *de novo* вариант в гене *KIF13B* у пациента с расстройством аутистического спектра (PMID: 38572415). В базе данных сообщества исследователей аутизма SFARI Gene представлена информация о связи вариантов в гене *KIF13B* с развитием расстройств аутистического спектра (<https://gene.sfari.org/database/human-gene/KIF13B>). В когортных исследованиях у пациентов с аутизмом были обнаружены варианты в гене *KIF13B* (PMIDs: 25363760, 35982159, 25363768).

Вариант встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0 с низкой частотой (1 носитель), располагается в неконсервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, MutationTaster, PROVEAN) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (PrimateAI).

Для уточнения патогенности варианта рекомендуется проверка его *de novo* статуса (секвенирование трио по методу Сэнгера).

Клинически значимые варианты, не связанные с основным диагнозом	Не обнаружено
---	---------------

У пациента проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в соответствии с исходным направительным диагнозом, а также схожими фенотипическими признаками.

Для интерпретации результатов исследования необходима консультация врача-генетика.

Технические характеристики

Прибор:

MGISEQ-2000

Система целевого обогащения:

Agilent SureSelect Human All Exon V8

Глубина покрытия:

131X

Эффективная глубина покрытия:

112X

Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >10X:

96.5%

Процент целевых нуклеотидов с эффективным покрытием >20X:

96.1%

Теоретическая чувствительность исследования:

0.971

Руководитель группы биоинформатического анализа

Врач-генетик

Заведующий лабораторией