

Ф.И.О.: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**  
 Дата рождения: 22.01.1990 (34 г.) Пол: М  
 Регистрация биоматериала: 20.05.2024  
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;  
 Взятие биоматериала: 20.05.2024 08:00

Заявка №: 3303093112  
 Заказчик: "Полное наименование юридического лица"  
 Исполнитель: **ООО "ДНКМ"**  
 Фаза: (НЕ УКАЗАНА) (при 28-дн цикле)



**Полное исследование гена CFTR (27 экзонов, 9 интронов, включая делецию 2,3 экзона) методом NGS**

Показатель	Результат	Референсные значения
Обнаружение вариантов в гене CFTR (27 экзонов, 9 интронов, включая делецию CFTRdel2,3)	Патогенных вариантов, вероятно патогенных вариантов в гене CFTR обнаружено не было.	Патогенных вариантов, вероятно патогенных вариантов в гене CFTR обнаружено не было.

**Заключение:**

**Комментарии к пробе:** У пациента был проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в экзонах 1-26, в 1,3,7,9,12,18,21,22,23 интронах, а также распространенной делеции CFTRdel2,3. Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было. Это практически полностью исключает наличие у пациента CFTRассоциированных заболеваний, таких как муковисцидоз, наследственный панкреатит, двустороннее врожденное отсутствие семявыносящих протоков. Несмотря на это, описаны очень редкие случаи протяженных делеций, выявление которых невозможно с помощью данной методики.

Дата выполнения исследования: **21.06.2024 11:56**

Исследование выполнил: **Кольченко О. Л**



## Развернутое генетическое заключение

ФИО:	ОБРАЗЕЦ
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	CFTR
Референсный геном:	GRCh37/ hg19
Среднее покрытие:	
Равномерность покрытия:	

### Найденные патогенные и вероятно патогенные варианты:

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

\* 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, МФ – мультифакториальный тип наследования)

### Найденные варианты неопределенного значения:

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

\* 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, МФ – мультифакториальный тип наследования)

## Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения (MiSeq, Illumina) методом парно-концевого чтения (2x151 п.н.) со средним покрытием не менее 70—100x. Для пробоподготовки была использована методика таргетного обогащения гена CFTR. Для названия выявленных вариантов использовалась номенклатура сообщества HGVS [1]. Качество полученных

прочтений оценивалось с помощью FastQC<sup>[2]</sup>. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38 с помощью BWA<sup>[3]</sup>, после чего были использованы инструменты GATK 4.1.5.0<sup>[4]</sup> для маркировки дубликатов, сортировки и рекалибровки базовой оценки качества. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций было выполнено с использованием алгоритма DeepVariant<sup>[5]</sup>. Эффекты найденных вариантов определялись при помощи Ensembl Variant Effect Predictor<sup>[6]</sup> и ANNOVAR<sup>[7]</sup> с использованием аннотаций по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq<sup>[8]</sup> с применением ряда методов предсказания патогенности замен (PolyPhen-2<sup>[9]</sup>, SIFT<sup>[10]</sup>, MutationTaster2<sup>[11]</sup>, MutationAssessor<sup>[12]</sup>, PROVEAN<sup>[13]</sup>, и др.), а также методов оценки эволюционной консервативности (PhyloP<sup>[14]</sup>, PhastCons<sup>[15]</sup>). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов»<sup>[16]</sup>, ESP6500<sup>[17]</sup> и Genome Aggregation Database<sup>[18]</sup>. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM<sup>[19]</sup>, 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. (кроме протяженной делеции CFTR2,3del), в том числе, мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга +/-10 нуклеотидов и интронов 1,3,7,9,12,18,21,22,23), 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.