



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА  
Дата рождения: 01.01.1995 (29 л.) Пол: Ж  
Регистрация биоматериала: 09.02.2024  
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302819796  
Заказчик: "Полное наименование  
юридического лица"  
Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



**Молекулярное выявление синдромальных микроделеции/микродупликации хромосом**

Показатель	Результат	Референсные значения
1p36-микроделеционный синдром (локус 1p36)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
2p16.1-p15-микроделеционный синдром (2p16.1-p15)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
2q23.1-микроделеционный синдром (локус 2q23.1)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
2q23.1-микродупликационный синдром (локус 2q23.1)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
3q29-микроделеционный синдром (локус 3q29)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
3q29-микродупликационный синдром (локус 3q29)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
9q22.3-микроделеционный синдром (локус 9q22.3)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
Синдром кошачьего крика (локус 5q)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
LIS1-ассоциированная лиссэнцефалия (синдром Миллера-Дикера/изолированная лиссэнцефалия/ синдром двойной коры) (локус 17p13.3)	<b>Обнаружено патологическое изменение генотипа: Обнаружена делеция в регионе 17p13.3, характерная для LIS1-ассоциированной лиссэнцефалии</b>	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
Нейрофиброматоз 1 типа, вызванный делецией гена NF1 (локус 17q11.2)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
Синдром KANSL1-делеции связанной умственной отсталости (локус 17q21.31)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено
Синдром KANSL1-дупликации связанной умственной отсталости (локус 17q21.31)	Не обнаружены	Микроделений/микродупликаций не обнаружено

Синдром ассоциированный с SATB2-делецией (локус 2q32-q33)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Вильямса-Бойрена (7q11.23 делеционный синдром) (локус 7q11.23)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Вольфа- Хиршхорна (локус 4p16)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром делеции 15q24 (синдром Виттевеена-Колька) (локус 15q24)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром ДиДжорджи/Велокардиофациальный синдром (локус 10p14)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром ДиДжорджи/Велокардиофациальный синдром (локус 22q11.2)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром дупликации 15q (локус 15q11.2-q13.1)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром дупликации гена MECP2 (локус Xq28)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Клайнфельтера (дисомия X-хромосомы у мужчин)	Не обнаружены	Не обнаружено патологического изменения числа X-хромосом
Синдром Лангера-Гидиона (Трихоринофалангеальный синдром II типа) (локус 8q24.11-24.13)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Потоцки-Лупски (локус 17p11.2)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана (локус 15q11.2-13)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Рубинштейна-Тейби (локус 16p13.3)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Смита-Магениса (локус 17p11.2)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Сотоса (локус 5q35)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено

Синдром Тройной X-хромосомы (трисомия X-хромосомы у женщин)	Не обнаружены	Не обнаружено патологического изменения числа X-хромосом
Синдром Фелана-МакДермида (локус 22q13.3)	Не обнаружены	Микроделеций/микродупликаций не обнаружено
Синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X-хромосомы у женщин)	Не обнаружены	Не обнаружено патологического изменения числа X-хромосом

**Комментарии к пробе:** Микродупликационные/микроделеционные синдромы (ММС) представляют собой гетерогенную группу генетических нозологий, характеризующихся изменением количества копий участка хромосом. Синдромы данной группы чаще всего характеризуются нарушением когнитивных функций, задержкой речевого развития и задержкой роста, различного рода стигмами, дисморфизмами и мальформациями, затрагивающие широкий спектр систем и органов. Считается, что ММС являются одной из главных причин синдромального и несиндромального спорадического отставания в развитии.

Лиссэнцефалия, ассоциированная с геном LIS1 (синдром Миллера-Дикера/ изолированная лиссэнцефалия/синдром двойной коры), вызывается делецией или дупликацией участка короткого плеча 17-й хромосомы (17p13.3), содержащей ген LIS1. Также возможны точечные мутации и другие виды мутаций данного гена. Лиссэнцефалия и синдром двойной коры представляют собой кортикальные мальформации, вызванные недостаточной миграцией нейронов во время эмбриогенеза. Лиссэнцефалия характеризуется нарушением развития извилин головного мозга – агирия и пахигирия. Синдром двойной коры относится к группе гетеротопий серого вещества. При данной нозологии серое вещество локализовано прямо под корой головного мозга и отделено от него тонкой зоной нормального белого вещества. Синдром Миллера-Дикера характеризуется лиссэнцефалией, аномалиями черепно-лицевого скелета и серьезными неврологическими аномалиями. Изолированная лиссэнцефалия характеризуется лиссэнцефалией и ее прямыми последствиями: отставанием в развитии, умственной недостаточностью и припадками. В 80% случаев генетическая перестройка возникает de novo. Однако в 20% случаев мутация возникает в результате наличия сбалансированной транслокации у родителя. Для диагностики используется зонд к гену PAFAN1B1 (LIS1). Чувствительность метода для синдрома Миллера-Дикера достигает 100%, для изолированной лиссэнцефалии 54%.

Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: