



## Скрининг на наследственные заболевания при планировании беременности (54 наиболее распространенных мутации)

Пациент:  
Дата рождения:

Дата забора крови:  
Номер карты:

### Описание панели

Риск рождения ребенка с наследственной патологией есть у всех родителей. Приблизительно половина всех случаев наследования болезней происходит, когда оба родителя не страдают наследственными заболеваниями, однако, являются носителями поврежденных генов в гетерозиготном состоянии (когда одна хромосома несет поврежденный ген, а другая – нормальный). Известно, что каждый человек является скрытым носителем в среднем 7-10 мутаций в генах, определяющих развитие наследственных заболеваний. Данный анализ направлен на выявление гетерозиготного носительства мутаций в генах, приводящих к возникновению распространенных наследственных заболеваний. Обнаружение такого носительства позволит избежать рождения больного ребенка путем проведения дородовой (пренатальной или преимплантационной) диагностики. В ходе исследования протестированы мутации в генах, ответственных за возникновение наследственных заболеваний. Необходимо понимать, что протестированы не все, а только частые мутации, поэтому проведенное исследование не исключает риск носительства более редких мутаций в исследуемых генах, а также носительство мутаций в генах других заболеваний, которых к настоящему времени описано более 6000. При обнаружении мутации необходима консультация врача-генетика.

Тестирование мутаций проводится методом ПЦР с использованием TaqMan проб на микрофлюидных планшетах.

### Анализируемые гены и мутации

ACADM (c.997A>G), ARSA (c.1283C>T, c.465+1G>A), ATP7B (c.1770insT, c.3207C>A, c.3402delC), BTBD (c.511G>A, c.98\_104del7ins3), CFTR (c.54-5940\_273+10250del (del21kb), c.1521\_1523delCTT, c.3909C>G, c.3846G>A, c.3691delT, c.262\_263delTT, c.2012delT, c.1624G>T, c.1545\_1546delTA, c.274G>A), DHCR7 (c.278C>T, c.452G>A, c.976G>T), FAH (c.554-1G>T (IVS6-1G>T), c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)), G6PC (c.1039C>T), GAA (IVS1AS-13t->g (c.-32-13T>G)), GALT (c.563A>G, c.855G>T), GBA (c.1226A>G, c.1448T>C), GJB2 (c.35delG), HADHA (c.1528G>C), IDUA (c.1205G>A, c.208C>T), ИКВКАР (c.2204+6T>C), LAMB3 (c.1903C>T), MEFV (c.2080A>G, c.2177T>C), NBN (c.657\_661delACAAA), PAH (c.1066-11G>A, c.1222C>T, c.1315+1G>A, c.782G>A, c.842C>T), PEX1 (c.2528G>A), PEX7 (c.875T>A), PKHD1 (c.107C>T), PMM2 (c.422G>A), SERPINA1 (c.1096G>A), SLC26A2 (c.-26+2T>C (IVS1+2T>C), c.835C>T)

### Результат:

Исследуемых мутаций среди указанных генов не обнаружено.

### ТЕХНИЧЕСКИЙ ОТЧЕТ

Ген	RSID	Мутация (НТ)	Мутация (АК)	Генотип (НТ)	Генотип (АК)	Комментарий
ACADM	rs77931234	c.997A>G	p.Lys333Glu	A/A	Lys/Lys	НЕ ОБНАРУЖЕНО
ARSA	rs28940893	c.1283C>T	p.Pro428Leu	C/C	Pro/Pro	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338815	c.465+1G>A		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
ATP7B		c.1770insT	p.Gly591Trpfs	N/N	Gly/Gly	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs76151636	c.3207C>A	p.His1069Gln	C/C	His/His	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs137853281	c.3402delC	p.Ala1135Glnfs	N/N	Ala/Ala	НЕ ОБНАРУЖЕНО
BTBD	rs13073139	c.511G>A	p.Ala171Thr	G/G	Ala/Ala	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338684	c.98_104del7ins3	p.Cys13Phefs	N/N	Cys/Cys	НЕ ОБНАРУЖЕНО

CFTR	rs121908776	c.1545_1546delTA	p.Tyr515_Arg516delinsTer	N/N	Tyr,Arg/Tyr,Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs113993959	c.1624G>T	p.Gly542Ter	G/G	Gly/Gly	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908812	c.2012delT	p.Ser670_Leu671insTer	N/N	Ser,Leu/Ser,Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908769	c.262_263delTT	p.Leu88Ilefs	N/N	Leu/Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908751	c.274G>A	p.Glu92Lys	G/G	Glu/Glu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121908783	c.3691delT	p.Ser1231Profs	N/N	Ser/Ser	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs77010898	c.3846G>A	p.Trp1282Ter	G/G	Trp/Trp	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80034486	c.3909C>G	p.Asn1303Lys	C/C	Asn/Asn	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs113993960	c.1521_1523delCTT	p.Phe508del	N/N	Phe/Phe	НЕ ОБНАРУЖЕНО
		c.54-5940_273+10250del (del21kb)	p.Ser18Argfs*16	N/N	Ser/Ser	НЕ ОБНАРУЖЕНО
DHCR7	rs80338853	c.278C>T	p.Thr93Met	C/C	Thr/Thr	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs11555217	c.452G>A	p.Trp151Ter	G/G	Trp/Trp	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338859	c.976G>T	p.Val326Leu	G/G	Val/Val	НЕ ОБНАРУЖЕНО
FAH	rs80338901	c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338895	c.554-1G>T (IVS6-1G>T)		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
G6PC	rs80356487	c.1039C>T	p.Gln347Ter	C/C	Gln/Gln	НЕ ОБНАРУЖЕНО
GAA	rs386834236	IVS1AS-13t->g (c.-32-13T>G)		T/T		НЕ ОБНАРУЖЕНО
GALT	rs75391579	c.563A>G	p.Gln188Arg	A/A	Gln/Gln	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs111033773	c.855G>T	p.Lys285Asn	G/G	Lys/Lys	НЕ ОБНАРУЖЕНО
GBA	rs76763715	c.1226A>G	p.Asn370Ser	A/A	Asn/Asn	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs421016	c.1448T>C	p.Leu483Pro	T/T	Leu/Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
GJB2	rs80338939	c.35delG	p.Gly12Valfs	N/N	Gly/Gly	НЕ ОБНАРУЖЕНО
HADHA	rs137852769	c.1528G>C	p.Glu510Gln	G/G	Glu/Glu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
IDUA	rs121965019	c.1205G>A	p.Trp402Ter	G/G	Trp/Trp	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs121965020	c.208C>T	p.Gln70Ter	C/C	Gln/Gln	НЕ ОБНАРУЖЕНО
IKBKAP	rs111033171	c.2204+6T>C		T/T		НЕ ОБНАРУЖЕНО
LAMB3	rs80356682	c.1903C>T	p.Arg635Ter	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
MEFV	rs61752717	c.2080A>G	p.Met694Val	A/A	Met/Met	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs28940579	c.2177T>C	p.Val726Ala	T/T	Val/Val	НЕ ОБНАРУЖЕНО
NBN	rs587776650	c.657_661delACAAA	p.Lys219Asnfs	N/N	Lys/Lys	НЕ ОБНАРУЖЕНО
PAH	rs5030855	c.1066-11G>A		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs5030858	c.1222C>T	p.Arg408Trp	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs5030861	c.1315+1G>A		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs5030849	c.782G>A	p.Arg261Gln	G/G	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО

	rs5030851	c.842C>T	p.Pro281Leu	C/C	Pro/Pro	НЕ ОБНАРУЖЕНО
PEX1	rs61750420	c.2528G>A	p.Gly843Asp	G/G	Gly/Gly	НЕ ОБНАРУЖЕНО
PEX7	rs1805137	c.875T>A	p.Leu292Ter	T/T	Leu/Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
PKHD1	rs137852944	c.107C>T	p.Thr36Met	C/C	Thr/Thr	НЕ ОБНАРУЖЕНО
PMM2	rs28936415	c.422G>A	p.Arg141His	G/G	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
SERPINA1	rs28929474	c.1096G>A	p.Glu342Lys	G/G	Glu/Glu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
SLC26A2	rs386833492	c.-26+2T>C (IVS1+2T>C)		T/T		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs104893915	c.835C>T	p.Arg279Trp	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО

Назначенный тест/профиль: Спинальная мышечная атрофия, исследование количества копий экзонов 7-8 генов SMN1 и SMN2.

**Заключение:** проведено исследование количества копий экзонов 7-8 генов SMN1 и SMN2 методом MLPA. В результате у обследуемой зарегистрировано 2 копии экзонов 7-8 гена SMN1 и 2 копии экзонов 7-8 гена SMN2.

**Внимание!!!** Наличие 2-х копий экзона 7 гена SMN1 является нормой. Однако, в редких случаях, при наличии 2-х копий экзона 7 гена SMN1 существует вероятность, что обе копии гена SMN1 находятся на одной хромосоме. Для корректной интерпретации данных необходима консультация врача-генетика.



Врач КДЛ: Аряева Д.А.,  
Печёрина Е.Ю.