



ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (495) 660-83-77
+7 800-333-45-38
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

Заключение

по результатам скрининга на часто встречающиеся мутации наследственных заболеваний

Пациент: [REDACTED]
Дата рождения: [REDACTED]
Вид биоматериала: Кровь EDTA
Номер исследования: 251775
Номер заказа: 179276

Дата забора материала: 19.12.2024
Дата поступления материала в лабораторию: 20.12.2024 18:40:00
Дата готовности анализа: 05.01.2025

Исследуемый вариант	Ген	Результат
Лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата		
chr1:173831632T>C (rs142433332)	DARS2	не обнаружен
Синдром Ушера, тип 2a		
chr1:215728232C>T (rs111033364)	USH2A	не обнаружен
Иммунокостная дисплазия Шимке		
chr2:216478216G>T (rs119473033)	SMARCAL1	не обнаружен
Мукополисахаридоз, тип I		
chr4:987858C>T (rs121965020)	IDUA	не обнаружен
Диастрофическая дисплазия		
chr5:149980428C>T (rs104893915)	SLC26A2	не обнаружен
Поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4		
chr6:52024940G>A (rs200391019)	PKHD1	не обнаружен
chr6:52083201G>A (rs137852944)	PKHD1	не обнаружен
Тугоухость		
chr7:107675051T>C (rs80338848)	SLC26A4	не обнаружен
Муковисцидоз		
chr7:117530899G>A,T (rs121908751)	CFTR	не обнаружен
chr7:117559590A>A (rs113993960)	CFTR	не обнаружен
chr7:117559612A>A (rs121908776)	CFTR	не обнаружен
chr7:117592177A>A (rs121908812)	CFTR	не обнаружен
chr7:117642566G>A (rs77010898)	CFTR	не обнаружен
chr7:117652877C>G (rs80034486)	CFTR	не обнаружен
Галактоземия		
chr9:34648170A>G (rs75391579)	GALT	не обнаружен
chr9:34649032G>T (rs111033773)	GALT	не обнаружен
Врожденная непереносимость фруктозы		
chr9:101427574C>G (rs1800546)	ALDOB	не обнаружен
Нейрональный цероидный липофусциноз		
chr11:6617040G>A (rs119455955)	TPP1	не обнаружен
chr11:6617154C>G,A,T (rs56144125)	TPP1	не обнаружен
Синдром Смита-Лемли-Опица		
chr11:71441401C>T (rs11555217)	DHCR7	не обнаружен
Фенилкетонурия		
chr12:102840493G>A (rs5030858)	PAH	не обнаружен
chr12:102840507G>A (rs5030857)	PAH	не обнаружен
Тугоухость		
chr13:20189313A>G (rs80338945)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189346A>A (rs80338943)	GJB2	не обнаружен

Исследуемый вариант	Ген	Результат
chr13:20189414C>C (rs80338942)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189473C>T (rs72474224)	GJB2	не обнаружен
chr13:20189546A>A (rs80338939)	GJB2	не обнаружен
Болезнь Вильсона		
chr13:51944145G>T (rs76151636)	ATP7B	не обнаружен
Болезнь Тея-Сакса		
chr15:72350518C>G,T (rs121907954)	HEXA	не обнаружен
Врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia		
chr16:8811153G>A (rs28936415)	PMM2	не обнаружен
Синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I		
chr18:62106985C>T,G (rs376355678)	PIGN	не обнаружен

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Носительство исследуемых вариантов не обнаружено. Риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивными заболеваниями, причиной которых могут быть исследуемые мутации, низкий. В то же время, исследование не исключает всех возможных генетических нарушений как у обследуемого, так и у будущего ребенка, в том числе других, более редких мутаций в генах, связанных с наследственными заболеваниями.

Врач-генетик,
Киевская Юлия Кирилловна

