



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

Информация о пациенте

ФИО:
Дата рождения:
Возраст матери на предполагаемую дату родов:
Срок беременности:
Предполагаемая дата родов:
Номер набора для взятия образца:
Номер исследования:

Информация об исследовании

Информация о направителе: ООО «Геномед»
Дата забора образца: 19.02.2024
Дата приема образца: 21.02.2024
Дата формирования заключения: 03.03.2024

О скрининге:

Vistara – это неинвазивный пренатальный скрининговый тест. Тест выполняется по крови беременной женщины, в которой присутствует ДНК как матери, так и плода. Исследуемая ДНК выделяется в кровь матери из плаценты плода. Тест Vistara распознает в образце крови матери ДНК плода и оценивает наличие у плода исследуемых генетических заболеваний. С помощью теста НЕВОЗМОЖНО выявить хромосомные аномалии плода, микроделеции, тест не оценивает анатомические структуры плода и осложнения, которые могут сопровождать беременность. Тест определяет мутации в генах, представленных в исследуемой панели. Отрицательный результат не гарантирует отсутствие патологии у плода.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Результат

ОБНАРУЖЕНА ПАТОГЕННАЯ МУТАЦИЯ

Фракция фетальной ДНК

**16-17%****ДЕТАЛИЗАЦИЯ ЗАКЛЮЧЕНИЯ:**

Ген	OMIM	Замена	Локализация	Заболевание	Ссылка/комментарии
FGFR3	176876	c.2164G>A (G722S)	экзон 3	Ахондроплазия	PMID: 16705691 176876

Показания:

Данных о семейном анамнезе нет.

Интерпретация:

При анализе фетальной ДНК, выделенной из плазмы крови был выявлен патогенный вариант c.2164G>A (G722S) в гене FGFR3. Патогенных/вероятно патогенных вариантов в других генах данной панели не обнаружено.

Рекомендации:

Данный тест является скрининговым. Для интерпретации результатов рекомендуется консультация врача-генетика. Установление диагноза возможно только после валидации

Заключение валидировано: врач, кандидат медицинских наук Вэньбо Сюй, Член Американской коллегии медицинской генетики.

CLIA заведующий лабораторией: Диана Кин-Ким, член Американской коллегии медицинской генетики, руководитель отдела хемилюминесцентных исследований.



Натера, Инк. 201 Индастриал Род, Сьют 410, Сан-Карлос, Калифорния 94070 www.natera.com 650.249.9090

Преаналитический этап исследования выполнен компанией Natera, Inc., по адресу: Индустриальная улица, 201 Офис 410, Сан-Карлос, Калифорния, 94070 (идентификационный номер CLIA 05D1082992). Постаналитический этап выполнен компанией NSTX, Inc., 13011, Маккаллен Пасс, здание 100, Остин, Техас 78753 (идентификационный номер CLIA 45D2093704). Производитель теста - Baylor Miraca Genetics, DBA Baylor Genetics, 2450 Holcombe Blvd, Ste O104, Хьюстон, Техас 77021 (идентификационный номер CLIA 45D0660090). Разработчик - Baylor Miraca Genetics, DBA Baylor Genetics. Тест не имеет одобрения Управления по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США, Управление по контролю за лекарственными средствами (FDA). Тест валидирован CLIA для проведения испытаний высокой сложности. © 2023 Natera, Inc. *все права защищены*

МЕТОДИКА И ТЕХНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ:

Панель содержит кодирующие области следующих 30 генов: BRAF (NM_004333.4), CBL (NM_005188.3), CDKL5 (NM_003159.2), CHD7 (NM_017780.3), COL1A1 (NM_000088.3), COL1A2 (NM_000089.3), FGFR2 (NM_000141.4), FGFR3 (NM_000142.4), HDAC8 (NM_018486.2), HRAS (NM_005343.2), JAG1 (NM_000214.2), KRAS (NM_004985.4), MAP2K1 (NM_002755.3), MAP2K2 (NM_030662.3), MECP2 (NM_004992.3), NIPBL (NM_133433.3), NRAS (NM_002524.4), NSD1 (NM_022455.4), PTPN11 (NM_002834.3), RAD21 (NM_006265.2), RAF1 (NM_002880.3), RIT1 (NM_006912.5), SHOC2 (NM_007373.3), SMC1A (NM_006306.3), SMC3 (NM_005445.3), SOS1 (NM_005633.3), SOS2 (NM_006939.2), SYNGAP1 (NM_006772.2), TSC1 (NM_000368.4), TSC2 (NM_000548.3). Кодируемые области связываются с использованием методов захвата и секвенируются с использованием платформы Illumina. Был использован метод получения библиотеки секвенирования, который использует уникальные последовательности ДНК в качестве молекулярных штрих-кодов для маркировки внеклеточных молекул ДНК, прежде чем они будут амплифицированы для последующего анализа. Используются вычислительные алгоритмы, которые позволяют идентифицировать истинные варианты в ДНК плода и подавляют большинство ошибочных вариантов, введенных в процессе подготовки образца. Также для определения доли ДНК эмбриона к ДНК матери (фракции плода) и определения идентичности образца оценивают целый ряд доброкачественных изменений во всем геноме (SNP). При выполнении анализа в различных лабораториях и/или с использованием разных методологий величина показателя фракции плода может отличаться. Материнская ДНК выделяется отдельно и проходит секвенирование следующего поколения на основе метода с использованием захвата. Данные анализируются в совокупности для определения регистрируемых вариантов, обнаруженных во внеклеточной ДНК, для включения в клинический отчет. Для описания всех представленных вариантов последовательностей используется стандартная номенклатура вариации генома человека. В результатах сообщается только об известных патогенных или вероятных патогенных вариантах, включая de novo делеции, обнаруженные в экзонах и в пределах 10 пар оснований от границы экзон / интрон. При наличии возможности обнаруженные варианты верифицируются с помощью дополнительного анализа на основе NGS ампликона с использованием исходного образца внеклеточной ДНК. Классификация генетических вариантов основана на имеющейся у нас текущей информации и руководствах, выпущенных ACMG (PMID: 25741868) и / или Baylor Genetics. Неправильно указанный семейный анамнез или персональная клиническая информация, которые представляются нам, может привести к неправильной интерпретации вариантов. Варианты, которые классифицируются как имеющие «неопределенное клиническое значение» или «вероятно доброкачественные» или «доброкачественные», в этот отчет не включаются. Интерпретация нуклеотидных изменений основана на нашем современном понимании и знании о конкретных генах. Интерпретации вариантов могут со временем меняться по мере поступления дополнительной информации о них. Недавно выполненные гемотрансфузии у беременной, а также некоторые виды онкологических заболеваний могут помешать интерпретации результатов данного теста. В целом, секвенируется более 97% целевых регионов с минимальным охватом 200X. Данный анализ не позволяет обнаружить варианты внутри промотора или интронных областей (на расстоянии более 10 пар оснований границы интрон / экзон). Аналитическая чувствительность для однонуклеотидных вариантов составляет > 99% при специфичности теста >99% в областях с достаточным охватом секвенирования (> 200X). Сложные мутации, включая небольшие вставки, дупликации и инсерции-делеции, могут быть обнаружены при более низкой чувствительности. Данный тест не позволяет выявить изменения числа копий экзонов, генов или хромосом.

Справочные материалы: GeneReviews (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>), Genetics Home Reference (<https://ghr.nlm.nih.gov/>) собственные данные.

Ген, патология выявления	Частота	Ген, патология выявления	Частота
BRAF Кардиофациокутанеальный синдром	>96%	MAP2K1 Кардиофациокутанеальный синдром	>96%
CBL Нунан-подобный синдром с или без ювениальной моноцитарной лейкемией	>94%	MAP2K2 Кардиофациокутанеальный синдром	>96%
CDKL5 Эпилептическая энцефалопатия, ранняя инфантильная, 2	>84%	MECP2 Синдром Ретта; MECP2-связанные синдромы	>78%
CHD7 CHARGE синдром (CHD7)	>91%	NIPBL Синдром Корнелии де Ланге 1	>94%
COL1A1 Элерса-Данло синдром, тип VIIA; Несовершенный остеогенез, тип 1, 2, 3, 4	>92%	NRAS Нунан синдром	>96%
COL1A2 Элерса-Данло, кардиоваскулярный тип, VIIB; Несовершенный остеогенез, тип 2, 3, 4	>92%	NSD1 Сотоса синдром 1	>47%
FGFR2 Антли-Бикстлера синдром; Аперта синдром; Крузона синдром; Пфайффера синдром; Джексона-Вейса синдром	>96%	PTPN11 LEOPARD синдром / Нунан синдром с множественными лентиго/ Нунан синдром	>96%
FGFR3 Ахондроплазия; CATSHL синдром; Синдром Крузона с черным акантозом; Гипохондроплазия; Мюнке синдром; Танатотрофная дисплазия;	>96%	RAD21 Корнелии да Ланге синдром 4	>43%
HDAC8 Корнелии да Ланге синдром	>75%	RAF1 LEOPARD синдром / Нунан синдром с множественным лентиго	>96%
HRAS Нунан синдром; Синдром Костелло	>92%	RIT1 Нунан синдром	>96%
JAG1 Алажилля синдром	>86%	SHOC2 Нунан синдром	>96%
KRAS Нунан синдром	>96%	SMC1A Корнелии да Ланге синдром 2	>96%
		SMC3 Корнелии да Ланге синдром 3	>96%
		SOS1 Нунан синдром	>96%
		SOS2 Нунан синдром	>96%
		SYNGAP1 Умственная отсталость	>86%
		TSC1 Туберозный склероз 1	>92%
		TSC2 Туберозный склероз 2	>91%

Справочные материалы: GeneReviews (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>), Genetics Home Reference (<https://ghr.nlm.nih.gov/>), внутривлабораторные данные.

Данный тест не заменяет скрининговые или диагностические тесты, выполняемые во время беременности при выявлении отклонений от клинической нормы, в том числе для лиц с повышенным риском развития патологии. Несмотря на то, что результаты данного теста являются высокоточными, ввиду возможного плацентарного, материнского или эмбрионального мозаицизма, многоплодной беременности, гибели плода или других причин, он не позволяет выявить абсолютно все генетические отклонения. Диагностические ошибки возможны при смешивании образцов, наличии генетических или соматических состояний, влияющих на ход исследования, при неправильном определении биологического родства, а также по другим причинам. Если у Вас есть данные об одной из указанных выше патологиях, свяжитесь с врачом-генетиком для получения консультации. Сотрудники медицинской организации несут ответственность за использование этой информации при оказании медицинской помощи своему пациенту. Рекомендуется генетическое консультирование и обязательная оценка имеющихся клинических данных

Подпись: 

ВРАЧ-ГЕНЕТИК

Подпись:  Директор Лаборатории Геномед

ПРИ ВОЗНИКНОВЕНИИ ВОПРОСОВ ПО ИНТЕРПРЕТАЦИИ ПРЕДСТАВЛЕННЫХ ДАННЫХ ИЛИ НЕОБХОДИМОСТИ КОНСУЛЬТАЦИИ ПО РЕЗУЛЬТАТУ ТЕСТА, ОБРАЩАЙТЕСЬ ПО ТЕЛЕФОНУ 8-800-333-45-38.

