Рекомендации по результатам преимплантационного генетического тестирования эмбрионов на моногенное заболевание (ПГТ-М) и на хромосомные аномалии (ПГТ-А) методом NGS

Заболевание:

Заказчик (пациент):
Клиника ЭКО:
Тип биоматериала: трофэктодерма

Партнер:
Контактное лицо (сотрудник клиники ЭКО):
Дата биопсии: Дата получения образца:

Показания: моногенное заболевание
Биопсия:
Дата выдачи результатов:

№ образца Т — трофэктодерма	Полученные данные молекулярно-генетического анализа варианта и сцепленных маркеров										Результаты ПГТ-М	Результаты ПГТ-А	Перенос эмбриона
	D5S435	D5S629	D5S1417	D5S1414	D5S68.73	D5S1556	**SMN1 del7,8**	D5S1408	D5S610	D5S637			
T1	139/126	150/145	117/106	173/165	304/307	93/105	-	231/221	125/123	133/137	Унаследовано заболевание	Не проводили	Не рекомендован
T2	139/126	150/145	113/106	173/165	302/307	105	+	225/221	136/123	135/137	Носитель патогенного варианта	По запросу	Рекомендован по результатам ПГТ-М
T3	139/126	150/145	113/106	173/165	302/307	105	+	225/221	136/123	135/137	Носитель патогенного варианта	По запросу	Рекомендован по результатам ПГТ-М
T4	139/126	150/145	117/106	173/165	304/307	93/105	-	231/221	125/123	133/137	Унаследовано заболевание	Не проводили	Не рекомендован
D0001	139/139	150/150	117/113	173/173	304/302	93/105	-/+	231/225	125/136	133/135	Партнер ФИО – носитель патогенного варианта в гене *SMN1*		
D0002	126/135	145/143	106/106	165/161	307/307	105/99	-/+	221/223	123/125	137/137	Пациент ФИО – носитель патогенного варианта в гене *SMN1*		
D0003	139/126	150/145	117/106	173/165	304/307	93/105	-/-	231/221	125/123	133/137	Пробанд ФИО		

ADO — выпадение аллеля. Красным выделен мутантный гаплотип (аллели в полиморфных маркерах, сцепленные с патогенным вариантом). Фиолетовым отмечены не полностью информативные аллели в эмбрионах (совпадающие). Голубым отмечены неродственные аллели.
Тестирование на хромосомные аномалии проводилось для эмбрионов, не унаследовавших заболевание, согласно договоренности с семьей.
Проведенное исследование не исключает мозаичность эмбрионов. Рекомендуется проведение пренатальной диагностики для подтверждения результатов.
Пациенту и/или его представителю (специалист клиники ЭКО) предоставлена возможность получения очной ПГТ-консультации.

Тестирование на моногенное заболевание выполнил сотрудник лаборатории генотипирования ООО «ЦГРМ «Генетико»» ФИО.

ПГТ-консультант, врач-генетик, ООО «ЦГРМ «Генетико»» _____ ФИО

ПГТ-консультант, врач-генетик, ООО «ЦГРМ «Генетико»» _____ ФИО