

Заключение

Хромосомный микроматричный анализ (молекулярно-генетический анализ aCGH) с использованием олигонуклеотидных микроматриц Agilent SurePrint G3 CGH+SNP Array Kit 4x180K. Разрешение 26 т.п.н.

Пациент:

Дата рождения:

Номер договора: GEN-

Код пациента:

Исследуемый материал: Периферическая кровь

Клинический диагноз: Бронхиальная астма. Аллергический дерматит. Рецидивирующий лагинготрахеит. Аллергический риноконъюнктивит. Аденоиды II степени. Аномалия деления трахеобронхиального дерева. Дисфункция сфинктера Одди по билиарному типу. Нарушение осанки. Нестабильность шейного отдела позвоночника. Дисплазия шейного отдела позвоночника. Вальгусная деформация коленных суставов. Плоско-вальгусные стопы. Статическая недостаточность стоп. Резидуальная энцефалопатия, неврозоподобные реакции.

Дата получения образца:

Дата выдачи результата: Место для

Результаты анализа:

Молекулярный кариотип (согласно ISCN 2016):

arr[hg19] 22q11.21(21081260_21505417)x3

1. Обнаружена микродупликация участка длинного плеча (q) 22 хромосомы с неизвестной клинической значимостью.

Локализация микродупликации: 22q11.21 21 081 260–21 505 417 (hg19).

Размер: 424 157 п. н.

В общепопуляционной базе данных DGV этот вариант описан у двух индивидуумов.

В базе клинических данных Decipher описаны варианты с близкими координатами, где они классифицированы как вероятно непатогенный вариант (ID: 289855), варианты с неизвестной клинической значимостью (ID's: 275802, 306745, 354717, 276067), вероятно патогенные (ID's: 331126, 331140) и патогенный (ID: 368553) варианты.

Гены, входящие в область микродупликации: *PI4KA*, *SERPIND1*, *SNAP29*, *CRKL*, *LOC101928891*, *AIFM3*, *LZTR1*, *THAP7*, *THAP7-AS1*, *TUBA3FP*, *P2RX6*, *SLC7A4*, *MIR649*, *P2RX6P*, *LRR74B*, *BCRP2*.

В базе данных OMIM аннотирован синдром микродупликации 22q11.2, который затрагивает более протяженный регион, включающий выявленный вариант (Chromosome 22q11.2 microduplication syndrome, OMIM # 608363).

Ограничения метода: использованный метод хромосомного микроматричного анализа не выявляет сбалансированные транслокации, низкоуровневый мозаицизм (менее 25%) и точечные мутации, а также микроделеции и микродупликации размером менее 26 kb. В отчет не включены непатогенные микроделеции/микродупликации. Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы наблюдаемых симптомов, в частности мутаций, которые могут быть выявлены другими методами.

Заключение по результатам ХМА относится к исследуемой ткани и зависит от сохранности предоставленного материала и отсутствия контаминации образца другой ДНК.

2. Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга, отсутствуют. Общая протяженность участков гомозиготности (FROH), размером 3 млн. п. н. и более, соответствует популяционной.

Результаты хромосомного микроматричного анализа должны быть интерпретированы врачом-генетиком.

Рекомендуется консультация врача-генетика.

Врач – лабораторный генетик _____

Зав. лабораторией ДНК-диагностики _____

Ограничения метода: использованный метод хромосомного микроматричного анализа не выявляет сбалансированные транслокации, низкоуровневый мозаицизм (менее 25%) и точечные мутации, а также микроделеции и микродупликации размером менее 26 kb. В отчет не включены непатогенные микроделеции/микродупликации. Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы наблюдаемых симптомов, в частности мутаций, которые могут быть выявлены другими методами.

Заключение по результатам ХМА относится к исследуемой ткани и зависит от сохранности предоставленного материала и отсутствия контаминации образца другой ДНК.