

Идентификатор/№ заявки:
Внутренний номер:
Фамилия, имя, отчество обследуемого:
Дата рождения обследуемого (ДД.ММ.ГГГГ):
Пол обследуемого (М/Ж):
Материал для анализа: **периферическая кровь**
Клиника: -
Дата получения материала:
Дата выдачи:

ПОДГОТОВКА К БЕРЕМЕННОСТИ - расширенная панель

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

ARSA (c.1283C>T, c.465+1G>A), ATP7B (c.1770insT, c.2906G>A, c.3207C>A, c.3402delC, c.3649_3654del6), BTBD (c.1612C>T, c.98_104del7ins3), CFTR (c.54-5940_273+10250del (del21kb), c.1521_1523delCTT, c.3909C>G, c.3846G>A, c.3691delT, c.2012delT, c.262_263delTT, c.1624G>T, c.1545_1546delTA, c.274G>A), DHCR7 (c.452G>A, c.976G>T), FAH (c.782C>T, c.520C>T, c.554-1G>T (IVS6-1G>T), c.1025C>T, c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)), GAA (IVS1AS-13t->g (c.-32-13T>G)), GALT (c.563A>G, c.855G>T), GBA (c.1226A>G, c.1448T>C, c.1504C>T, c.84dupG), GCDH (c.1204C>T, c.1213A>G), GJB2 (c.35delG), HADHA (c.1528G>C), IDUA (c.1205G>A, c.208C>T), MEFV (c.2080A>G, c.2177T>C), NPC1 (c.3182T>C, c.3019C>G), PAH (c.1066-11G>A, c.1222C>T, c.1315+1G>A, c.782G>A, c.842C>T), PMM2 (c.422G>A), SERPINA1 (c.1096G>A)

Результат

Исследуемых мутаций среди указанных генов **НЕ ОБНАРУЖЕНО**

ТЕХНИЧЕСКИЙ ОТЧЕТ

Ген	RSID	Мутация (НТ)	Мутация (АК)	Генотип (НТ)	Генотип (АК)	Комментарий
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
	rs121907996	c.2906G>A	p.Arg969Gln	G/G	Arg/Arg	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
	rs781266802	c.3649_3654del6	p.Val1217_Leu1218del	N/N		НЕ ОБНАРУЖЕНО
BTD	rs80338686	c.1612C>T	p.Arg538Cys	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338684	c.98_104del7ins3	p.Cys13Phefs	N/N		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.Leu881lefs	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	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	rs779040832	c.1025C>T	p.Pro342Leu	C/C	Pro/Pro	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338901	c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs781496816	c.520C>T	p.Arg174Ter	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338895	c.554-1G>T (IVS6-1G>T)		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80338898	c.782C>T	p.Pro261Leu	C/C	Pro/Pro	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs779040832	c.1025C>T	p.Pro342Leu	C/C	Pro/Pro	НЕ ОБНАРУЖЕНО
GAA	rs386834236	IVS1AS-13 T>G (c.-32-13T>G)		T/T		НЕ ОБНАРУЖЕНО
GALT	rs75391579	c.563A>G	p.Gln188Arg	A/A	Gln/Gln	НЕ ОБНАРУЖЕНО

Ген	RSID	Мутация (НТ)	Мутация (АК)	Генотип (НТ)	Генотип (АК)	Комментарий
	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
	rs80356771	c.1504C>T	p.Arg502Cys	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs387906315	c.84dupG	p.Leu29Alafs	N/N	Leu/Leu	НЕ ОБНАРУЖЕНО
GCDH	rs121434369	c.1204C>T	p.Arg402Trp	C/C	Arg/Arg	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs141437721	c.1213A>G	p.Met405Val	A/A	Met/Met	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
MEFV	rs104895083	c.1437C>G	p.Phe479Leu	C/C	Phe/Phe	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs61752717	c.2080A>G	p.Met694Val	A/A	Met/Met	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs28940579	c.2177T>C	p.Val726Ala	T/T	Val/Val	НЕ ОБНАРУЖЕНО
NPC1	rs80358257	c.3019C>G	p.Pro1007Ala	C/C	Pro/Pro	НЕ ОБНАРУЖЕНО
	rs80358259	c.3182T>C	p.Ile1061Thr	T/T	Ile/Ile	НЕ ОБНАРУЖЕНО
PAH	rs5030855	c.1066-11G>A		G/G		НЕ ОБНАРУЖЕНО
	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
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

Врач-генетик

Врач-генетик