



Статус носителя наследственных заболеваний

GENEX

www.genex.ru

Персональный
генетический
отчет

Личные данные

Имя: Не предоставлено
Идентификационный код
пациента: 501019999999001
Дата рождения: 01.05.1983
Пол: мужчина
Этничность: Европеоидная
Показания: Скрининговое
обследование населения
Дата отчета: 17.03.2011
Дата получения: 17.02.2011

Направляющий врач

Проф. Ирина Свиридова
Россия, г.Москва, 121069,
ул.Поварская, 27
Москва RU, 121069 RU
Служебная информация: 20101221

Заведующий лабораторией:

Доктор James R. Nickel, M.D.

James R. Nickel, M.D.

Метод выполнения теста

Генотипирование с помощью
лучевого анализа серии
молекулярных образцов

Лабораторная информация

Инвентарный №: B0000324
Код активации: PGDCY-LNMZX
Материал для анализа ДНК: Слюна
Дата забора образца: Не
предоставлено



Статус носителя наследственных заболеваний

Вы являетесь носителем 3 заболеваний

Этилмалоновая ацидурия
Дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы МТГФР
Болезнь Сандхоффа

Мы исследовали вашу ДНК на
76 состояний отдельного гена.

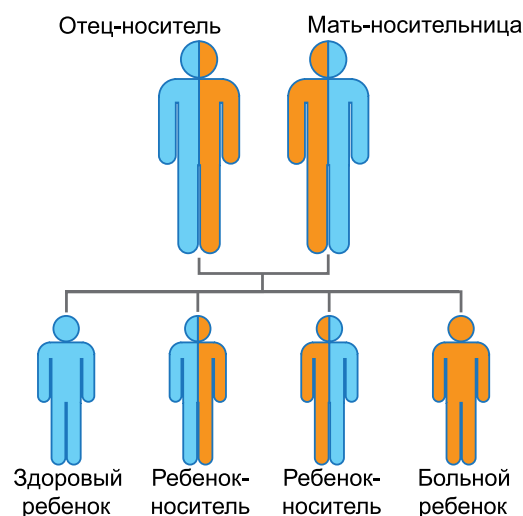
Введение

Каждый человек может являться носителем наследственных заболеваний. Дефектный ген может долгие годы передаваться из поколения в поколение, никак не проявляя себя, до тех пор, пока не появится ряд условий, способствующих проявлению генетического заболевания. Для моногенных аутосомных рецессивно наследуемых заболеваний таким условием является зачатие ребенка от двух носителей мутации в одном и том же гене – и с 25% вероятностью, у такой супружеской пары может родиться больной ребенок.

В мире на сегодняшний день детально изучено множество наследственных болезней с аутосомно-рецессивным типом наследования. Наиболее распространенные и клинически тяжелые из этих заболеваний - это муковисцидоз, фенилкетонурия, болезнь Тай-Сакса и многие другие. Научные сотрудники лаборатории постоянно проводят исследования с целью внедрения в ДНК тестирование новых достоверных маркеров, необходимых для определения все большего количества наследственных заболеваний. Мы тестируем сотни мутаций, связанных с 76 рецессивными генетическими заболеваниями.

Что означает быть носителем наследственного заболевания

Некоторые заболевания могут наследоваться по аутосомно-рецессивному типу, то есть для развития клинических проявлений человек должен иметь две мутации (называемые также аллелями или вариантами), по одной на каждой копии гена, ассоциированного с данным заболеванием. Так как мы наследуем две копии каждого гена (по одной от каждого родителя), рецессивные заболевания проявляются лишь тогда, когда человек наследует аллель, вызывающий заболевание, от обоих родителей. В очень редких случаях человек может наследовать болезнетворный аллель только от одного родителя, но «нормальная» копия гена, унаследованная от другого родителя, может подвергаться спонтанным мутациям. В результате, в организме оказывается две патологические аллели гена и как следствие, развитие клинических проявлений заболевания.



Человек, имеющий только один патологический аллель, является носителем, но заболевание у него не развивается. Носитель может передать ассоциированный с заболеванием вариант гена своим детям, которые также станут носителями, если подобный мутантный вариант они унаследуют только от одного из родителей.

Если оба родителя оказываются носителями мутации, то для каждого ребенка этой пары существует 25% вероятность наследования двух копий патологических аллелей с последующим клиническим проявлением болезни, 25% вероятность отсутствия ассоциированных с заболеванием аллелей и полным освобождением от подобного диагноза и 50% вероятность носительства без клинических проявлений. Если носителем является только один родитель, то для каждого ребенка пары существует 50% вероятность наследования одной копии мутантной аллели и носительства.

Люди с клиническими проявлениями заболевания, передают одну из ассоциированных с болезнью аллелей каждому ребенку.

Этот отчет показывает, были ли найдены в вашей ДНК мутации, ассоциированные с более чем 70 аутосомно-рецессивными генетическими нарушениями. Если найдена одна копия мутации, то вы являетесь носителем заболевания. Если у вас две копии одной и той же мутации, то у вас гомозиготный статус, что означает высокую

вероятность развития клинических проявлений заболевания. Если две разные мутации были обнаружены в одном гене, что называется комплексный гетерозиготизм, то вероятность развития клинических проявлений зависит от расположения мутаций. Если мутации найдены не были, то вы не являетесь носителем исследуемых нарушений

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Название заболеваний	Выявленные мутации	Мутации не найдены
Недостаточность 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы		✓
Акродерматит энтеропатический		✓
Недостаточность альфа-1 антитрипсина		✓
Боковой амиотрофический склероз		✓
Недостаточность аргининосукцинатлиазы		✓
Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа		✓
Синдром Бартера 4А типа		✓
Недостаточность бета-кетотиолазы		✓
Бета-талассемия		✓
Биотинидазная недостаточность		✓
Синдром Блума		✓
Болезнь Канавана		✓
Первичная системная недостаточность карнитина		✓
Церебросухожильный ксантоматоз		✓
Цитруллинемия I типа		✓
Недостаточность кортикостерон метил оксидазы		✓
Синдром Криглера-Найяра		✓
Муковисцидоз		✓
Перманентный неонатальный сахарный диабет		✓
Недостаточность дигидропиримидин дегидрогеназы		✓
Синдром Дубина-Джонсона		✓
Синдром Элерса-Данлоса, дерматоспараксис		✓
Синдром Элерса-Данлоса, гиперподвижность суставов		✓
Синдром Элерса-Данлоса, кифосколиоз		✓
Этилмалоновая ацидурия	✓	
Дефицит фактора XI		✓
Семейная вегетативная дисавтономия		✓
Семейная средиземноморская лихорадка		✓
Анемия Фанкони		✓
Недостаточность галактокиназы		✓
Галактоземия		✓

Название заболеваний	Выявленные мутации	Мутации не найдены
Болезнь Гоше		✓
Глутаровая ацидемия 1 типа		✓
Гликогеноз 1A типа		✓
ГМ1-ганглиозидоз		✓
Несиндромная наследственная потеря слуха типа DFNB1 и DFNB9		✓
Несиндромная потеря слуха типа DFNB59		✓
Гемохроматоз		✓
Гемоглобин С		✓
Гемоглобин Е		✓
Дефицит ГМГ-КоА-лиазы		✓
Гомоцистинурия cblE типа		✓
Классическая гомоцистинурия		✓
Синдром Гурлера		✓
Болезнь Краббе		✓
Дефицит липопротеинлипазы, наследственный		✓
Валинолейцинурия		✓
Недостаточность среднепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы		✓
Метилмалоновая ацидемия		✓
Дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы МТГФР	✓	
Муколипидоз II		✓
Муколипидоз III		✓
Муколипидоз IV		✓
Множественный дефицит карбоксилаз		✓
Стероидрезистентный нефротический синдром		✓
Болезнь Ниманна-Пика		✓
Фенилкетонурия		✓
Поликистоз почек		✓
Болезнь Помпе		✓
Дефицит прекалликреина		✓
Пропионовая ацидемия		✓
Дефицит протромбина		✓

Название заболеваний	Выявленные мутации	Мутации не найдены
Rh-null синдром		✓
Псевдовитамин-D-дефицитный рахит		✓
Болезнь Сандхоффа	✓	
Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы		✓
Синдром слабости синусового узла		✓
Серповидно-клеточная анемия		✓
Наследственный сфероцитоз		✓
Болезнь Тай-Сакса		✓
Болезнь Тай-Сакса (псевдодефицит)		✓
Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения		✓
Тирозинемия		✓
Недостаточность длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы		✓
Болезнь фон Виллебранда 2 типа, нормандская		✓
Болезнь фон Виллебранда 3 типа		✓

Ваш анализ на статус носителя наследственных заболеваний может иметь следующие результаты.

Возможные результаты	Описание
✓	Отметка в колонке "Выявленные мутации" означает, что пациент является носителем одной или нескольких мутаций, характерных для данного заболевания. Отметка в колонке "Мутации не найдены" означает, что пациент не является носителем исследуемых мутаций.
✓*	Отметка в колонке "Выявленные мутации" означает, что пациент является носителем одной или нескольких исследуемых мутаций, но наша лаборатория не может определить генотип по другому маркеру. Отметка в колонке "Мутации не найдены" означает, что пациент не является носителем исследуемых мутаций, но лаборатория не может определить генотип по другому маркеру. В обоих случаях отчет не будет обновлен.
✓**	Пациент является носителем одной или нескольких исследуемых мутаций, но существуют другие мутации, которые требуют дальнейшего анализа. Этот отчет будет обновлен дополнительной информацией, когда она будет доступна.
На рассмотрении	Результаты исследования по данному заболеванию не завершены. Отчет будет обновлен в ближайшее время.
Невозможно определить	После нескольких попыток нам не удалось определить результат по данному заболеванию.

Этилмалоновая ацидурия

Ваши результаты

Мы исследовали вашу ДНК на 2 признака, указывающих на Этилмалоновая ацидурия. Ваша ДНК содержит 1:

625G>A в ACADS

Мы обнаружили, что ваша ДНК содержит две копии данной мутации. Это означает, что у вас может быть это нарушение, а также то, что вы передадите одну копию этой мутации каждому из своих детей. Унаследовав одну копию этой мутации, ваши дети станут ее носителями. Если они также унаследуют еще одну копию этой мутации от второго родителя, то у них может развиваться данное заболевание.

Вам следует учитывать, что невозможно определить степень заболевания лишь на основании генетической информации. Проявления заболевания значительно отличаются даже у людей с одинаковыми мутациями. Это зависит от множества различных факторов, включая окружающую среду и образ жизни. Для получения дополнительной информации о влиянии генотипа на ваше здоровье и здоровье ваших детей, пожалуйста, проконсультируйтесь с нашими консультантами-генетиками и со своим лечащим врачом.

Genex анализировала вашу ДНК на содержание маркеров, относящихся к состоянию Этилмалоновая ацидурия и установила, что вы являетесь вероятным носителем следующих:

625G>A

Присутствует

Описание гена

Этилмалоновая ацидурия может быть вызвана двумя распространенными мутациями гена ACADS: 625G>A и 511C>T. Ген ACADS кодирует фермент митохондрий, короткоцепочечная ацил-КоА-дегидрогеназа (SCAD). Этот фермент принимает участие в метаболизме жирных кислот (PMID 18977676). За счет расщепления группы жиров, называемых короткоцепочечные жирные кислоты, фермент SCAD обеспечивает энергией мышцы и такие органы, как сердце и печень. В отсутствии активности фермента SCAD происходит накопление в организме этилмалоновой кислоты, которая выводится с мочой. Два упомянутых варианта наследуются по аутосомно-рецессивному типу. У людей, имеющих в геноме две копии одного из вариантов, часто увеличивается уровень выведения с мочой этилмалоновой кислоты. Копии в геноме могут быть одного или разных вариантов (гетерозигота).

Описание заболевания

Этилмалоновая ацидурия характеризуется повышенным выделением этилмалоновой кислоты с мочой. Мы тестируем ДНК на варианты 625G>A и 511C>T в гене ACADS, которые связаны с данным состоянием. Большинство людей, имеющих в своем геноме две копии этих вариантов, здоровы и не имеют видимых симптомов.

Причина, по которой мы проводим исследование этих генов в том, что люди с данным генотипом, могут быть подвержены редкому наследственному нарушению окисления жирной кислоты, короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (SCAD). Однако эта патология развивается лишь в сочетании с другими генетическими и внешними факторами (PMID 18523805). Если у вас имеется один из вышеуказанных вариантов, пожалуйста, проведите анализ на недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (SCAD).

Тестируемые мутации

Мы выполняем тестирование на наличие двух часто встречающихся мутаций 625G>A и 511C>T в гене ACADS, ассоциированных с повышенной экскрецией этилмалоновой кислоты с мочой.

Распространенность у этнических групп

В исследовании, проводившемся в США с участием 694 человек, частота носительства мутаций 625G>A и 511C>T составила 1/5 и 1/33, соответственно (PMID 12706374). Возможно, что у 14% здорового населения в геноме представлено по две копии указанных вариантов (PMID 18523805).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы МТГФР

Ваши результаты

Мы исследовали вашу ДНК на 35 признаков, указывающих на Дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы МТГФР. Ваша ДНК содержит 1:

A1298C (E429A) в MTHFR

Мы обнаружили, что ваша ДНК содержит две копии данной мутации. Это означает, что у вас может быть это нарушение, а также то, что вы передадите одну копию этой мутации каждому из своих детей. Унаследовав одну копию этой мутации, ваши дети станут ее носителями. Если они также унаследуют еще одну копию этой мутации от второго родителя, то у них может развиваться данное заболевание.

Вам следует учитывать, что невозможно определить степень заболевания лишь на основании генетической информации. Проявления заболевания значительно отличаются даже у людей с одинаковыми мутациями. Это зависит от множества различных факторов, включая окружающую среду и образ жизни. Для получения дополнительной информации о влиянии генотипа на ваше здоровье и здоровье ваших детей, пожалуйста, проконсультируйтесь с нашими консультантами-генетиками и со своим лечащим врачом.

Genex анализировала вашу ДНК на содержание маркеров, относящихся к состоянию Дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы МТГФР и установила, что вы являетесь вероятным носителем следующих:

A1298C (E429A)

Присутствует

Описание гена

Дефицит МТГФР (метилентетрагидрофолатредуктазы) развивается в результате дефекта гена MTHFR. Ген MTHFR кодирует фермент метилентетрагидрофолатредуктазу, который принимает участие в метаболизме аминокислот. Фермент МТГФР участвует в образовании вещества, которое необходимо для преобразования гомоцистеина (аминокислота, которая может оказывать токсическое действие в высоких концентрациях) в метионин (аминокислота, которая не является токсичной и необходима для нормального функционирования клетки). Без достаточной активности фермента, гомоцистеин накапливается в крови и вызывает клинические симптомы (PMID 12083967). Тяжесть состояния зависит от остаточной активности фермента у больного. Сохранение менее 60% нормальной активности фермента считается умеренным дефицитом МТГФР. Активность фермента ниже 20% от нормальной считается тяжелым дефицитом МТГФР и встречается очень редко.

Дефицит МТГФР наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Описание заболевания

Тяжелый дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы (МТГФР) (при активности фермента менее 20%) приводит к задержке в физическом развитии, умственной отсталости, судорожным припадкам, двигательной дисфункции и нарушению походки, часто в раннем возрасте. Однако тяжелый дефицит встречается очень редко, всего в мире было зафиксировано не более 100 случаев.

Мутации, вызывающие умеренный дефицит МТГФР, очень распространены в общей популяции. Умеренный дефицит, приводит к увеличению уровня гомоцистеина в крови (например, у гомозигот по C677T), сопровождается повышением риска развития сердечнососудистых заболеваний, а также врожденных аномалий развития, таких как дефекты закрытия медуллярной трубки. Однако тяжесть заболевания или его последствий для лиц с умеренным дефицитом фермента сильно зависят от диеты, особенно от потребления фолиевой кислоты. Достаточное потребление фолиевой кислоты у гомозигот по C677T часто нормализует уровни гомоцистеина в крови (PMID 12083967). Кроме того выявлено, что у женщин, получающих дополнительно фолиевую кислоту в период зачатия, риск дефектов закрытия медуллярной трубки снижался на 50-70%, что свидетельствует о том, что добавки фолиевой кислоты могут снизить риск возникновения дефектов нервной трубки у носителей мутаций умеренного дефицита МТГФР (PMID 16672082).

Тестируемые мутации

Лаборатория выполняет тестирование около 40 видов мутаций гена MTHFR, в том числе два самых распространенных варианта (C677T и A1298C), вызывающих дефицит МТГФР. Эти две мутации вызывают умеренный дефицит фермента и обнаружены во всех этнических группах (PMID 9545406, PMID 9719624).

Распространенность у этнических групп

Распространенность носительства мутаций MTHFR широко варьирует в различных популяциях. Наиболее распространенный вариант, известный как C677T и приводящий к умеренному дефициту фермента, чаще всего встречается в средиземноморской и латиноамериканской популяциях, затем в китайской, европеоидной, других азиатских популяциях и у африканцев/афроамериканцев. В североамериканских популяциях частота носительства мутации C677T составляет 30%, при этом не менее 10% являются гомозиготами, то есть имеют две копии этой мутации (PMID 12920077, PMID 9545406, PMID 8837319). На втором месте по распространенности стоит мутация A1298C, которая также связана с умеренным дефицитом фермента, с частотой носительства 11-30%. При этом гомозиготами являются <1%-13% популяции (PMID 9719624).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Болезнь Сандхоффа

Ваши результаты

Мы исследовали вашу ДНК на 3 признака, указывающих на Болезнь Сандхоффа. Ваша ДНК содержит 1:

S62L в HEXB

Это означает, что вы являетесь носителем одной из мутаций, вызывающих данное заболевание, но маловероятно, что оно у вас будет развиваться. Для получения более подробной информации о статусе носителя и о том, что это означает для ваших детей, обратитесь к нашим консультантам-генетикам. Остаточный риск: Существует множество редких мутаций, помимо того варианта, который мы определили в вашей ДНК. Таким образом, вы можете оказаться носителем мутации, которую не выявляет наше тестирование. Если у кого-то из членов вашей семьи имеются наследственные заболевания или вы обеспокоены возможным наличием у вас данного заболевания, обратитесь к нашим консультантам-генетикам.

Genex анализировала вашу ДНК на содержание маркеров, относящихся к состоянию Болезнь Сандхоффа и установила, что вы являетесь вероятным носителем следующих:

S62L

Присутствует

Описание гена

Болезнь Сандхоффа является лизосомной болезнью накопления, вызванной мутациями гена HEXB, который кодирует бета-субъединицу фермента бета-гексозаминидазы. Бета-гексозаминидаза является лизосомальным ферментом, который участвует в расщеплении определенных жиров (GM2-ганглиозидов) в головном мозге и других органах. Лизосомы представляют собой клеточные органеллы, которые расщепляют и утилизируют такие крупные молекулы, как белки, углеводы, нуклеиновые кислоты и липиды (PMID 12706724). Снижение функции бета-гексозаминидазы приводит к накоплению GM2-ганглиозидов в лизосомах нервных клеток и, в конечном итоге, к смерти этих клеток.

Болезнь Сандхоффа можно охарактеризовать как тяжелую форму болезни Тай-Сакса, на которую мы тоже проводим тестирование. В отличие от болезни Тай-Сакса, при которой имеется дефект в гене HEXA, кодирующем альфа-субъединицу бета-гексозаминидазы, при болезни Сандхоффа поражается ген HEXB, который кодирует бета-субъединицу этого фермента.

Заболевание Сандхоффа обладает аутосомно-рецессивным типом наследования.

Описание заболевания

Болезнь Сандхоффа представляет собой наследственное заболевание, характеризующееся постепенной дегенерацией центральной нервной системы. В зависимости от возраста, в котором происходит манифестация заболевания, выделяют три клинических формы болезни: детская, ювенильная и взрослая. Детская форма является наиболее тяжелой. Манифестация заболевания происходит в течение первых 5-6 месяцев жизни и первыми проявлениями становятся отставание в развитии, судорожные припадки, частичная или полная утрата зрения (амавроз) и появление на сетчатке вишнево-красного пятна (симптом «вишневой косточки»). В терминальных стадиях болезни Сандхоффа у ребенка прогрессирует угнетение сознания вплоть до развития вегетативного состояния. Летальный исход наступает в возрасте 3-4 лет, обычно из-за респираторных инфекций (PMID 1531140, PMID 7557963). Ювенильная и взрослая форма имеют менее выраженные клинические проявления. Манифестация ювенильной формы обычно происходит в возрасте 3-10 лет. Больные могут дожить до зрелого возраста. К клиническим симптомам относится прогрессирующая дегенерация мышечной ткани и мышечная слабость (атрофия мышц), нарушение координации движений (атаксия) и психические расстройства (PMID 1531140, PMID 7557963).

Тестируемые мутации

Лаборатория проводит тесты на некоторые патогенные мутации гена HEXB, которые вызывают болезнь Сандхоффа. Мутация IVS2+1G>A является наиболее часто встречаемой в аргентинских семьях (PMID 8076944), а мутация 76delA широко распространена среди носителей болезни Сандхоффа в христианской маронитской общине Кипра (PMID 10982028).

Распространенность у этнических групп

В отличие от болезни Тай-Сакса, которая широко распространена среди евреев ашкенази, болезнь Сандхоффа не ограничивается какой-либо одной этнической группой. Однако высокая частота встречаемости болезни Сандхоффа обнаруживается в определенных географически изолированных популяциях в северной части Саскачевана (канадские метисы), в аргентинской провинции Ла-Риоха (PMID 1390948) и в маронитской общине Кипра (PMID 10982028). В США частота носительства болезни Сандхоффа для нееврейской популяции составляет 1:278, и 1:500 для еврейской (PMID 2955697).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Этот раздел содержит названия индивидуальных маркеров, на которые проводилось тестирование. Маркеры перечисляются по вызываемому заболеванию с названием гена в скобках.

Оранжевый цвет: Если вы являетесь носителем маркеров, то они будут выделены оранжевым цветом и в вашем отчете будет дополнительная страница с описанием ваших результатов.

Негроидная раса: Маркеры, которые не были у вас обнаружены, отмечены черным цветом.

Зачеркивание: Мы делаем все возможное, чтобы предоставить вам точную информацию обо всех исследуемых маркерах вашего генотипа. Изредка, нашей лаборатории не удается определить маркеры. Это означает, что мы не можем определить статус вашей ДНК по данной мутации. Все мутации, по которым не получилось получить точный результат, обозначены перечеркиванием их названия. Если вы обеспокоены статусом по данной мутации, доступны другие методы тестирования ДНК.

Остаточный риск: Существует множество редких мутаций, помимо того варианта, который мы определили в вашей ДНК. Таким образом, вы можете оказаться носителем мутации, которую не выявляет наше тестирование. Если у кого-то из членов вашей семьи имеются наследственные заболевания или вы обеспокоены возможным наличием у вас данного заболевания, обратитесь к нашим консультантам-генетикам.

Вам необходимо знать, что невозможно прогнозировать вероятность развития заболевания только на основании анализа генотипа. Заболевание не одинаково проявляется у разных людей, даже при наличии идентичной мутации, что определяется множеством других факторов, таких как влияние окружающей среды, образ жизни, вредные привычки и т.д. Для получения дополнительной информации о результатах тестирования, состоянии вашего здоровья и о том, как полученные данные могут повлиять на здоровье ваших детей, обратитесь к нашим консультантам-генетикам или к своему лечащему врачу.

Недостаточность 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы

R193C (MCCC2), V339M (MCCC2), I437V (MCCC2), S173L (MCCC2), E99Q (MCCC2), L437P (MCCC1), R385S (MCCC1), A289V (MCCC1), D532H (MCCC1)

Акродерматит энтеропатический (SLC39A4)

1223_1227delCCGGG, L48X

Недостаточность альфа-1 антитрипсина (ген SERPINA1)

аллель S, аллель Z

Боковой амиотрофический склероз (ALS2)

1867delCT

Недостаточность аргининосукцинатлиазы (ASL)

Q354X, V178M, R385C, R193Q, Q116X, IVS5+1G>A, D87G

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (AIRE)

R257X, 967-979del13, R139X, Y85C, W78R, Q358X, P370fsX370, IVS8+5G>T, L323fsX372, R303P, C311fsX376, C311Y, M388fsX422, H415fsX422, IVS11+1G>A, A502fsX519, P539L, X546C, C449fsX502, C446G, E298K, L417fsX478, R433/C434fsX, L397fsX478, P252L, F77S, V80L, K83E, L29P, L28P, R15C, T16M, 64-69del6, Y90C, L93R, G218fsX284, G228W, M1L, R203X, IVS3+2T>C, L97P, S135fsX147, IVS3-2A>T, IVS7+1G>A

Синдром Бартера 4A типа (BSND)

G47R

Недостаточность бета-кетотиолазы (ACAT1)

R208X, T297M, IVS11+2T>C, IVS8+1G>T, G183R, 149delC, G152A, Q272X

Бета-талассемия (HBB)

-29A>G, IVS1+6T>C, IVS1+110G>A, cd39C>T, 17A>T, Мутация в HB, cd8/9+G, cd8-AA, 41/42-TTCT, cd44-C, -28A>G, cd24T>A, -88C>T, IVS2+849A>C, IVS2+654C>T, IVS2+849A>G, IVS1+5G>T, IVS2+1G>A, IVS2+745C>G, -87C>G, IVS1+1G>A

Биотинидазная недостаточность (ген BTD)

A171T, D444H, R538C, Q456H, C33FfsX36

Синдром Блума (ген BLM)

Мутация blmAsh, R899X, Q975fsX, C1055S, R836fsX, W803fsX, W567X, Q645X, S186X, W428X

Болезнь Канавана (ASPA)

Y231X, A305E, E285A, 827delGT, F295S, G274R, P280S, M195R, 245insA, Y109X, 433-2A>G, C218X

Первичная системная недостаточность карнитина (SLC22A5)

R254X, W283C, T440M, T468R, T219fsX284, R169W, Y4X, N32S, P46S, Y211C

Церебросухожильный ксантоматоз (CYP27A1)

R395C, A216P, T339M, IVS6+1G>A, IVS7+1G>A, R474W, R405W, P401R, IVS6-1G>T, R405Q, E408X, Q461X, P441S, IVS7+5G>T, P384L, G472A, D354G, E195X, R127Q, Q159X, IVS2+1G>A, G145G, R231X, W260X, R127W, K284X, IVS4+1G>A, R270X, R137W

Цитруллинемия I типа (ASS1)

G390R, IVS6-2A>G, R304W, V345G, S180N, E191K, Q380X, 952delG, Y190D, R307C, R86H, R95S, V269M, R272C, K310Q

Недостаточность кортикостерон метил оксидазы (CYP11B2)

R181W, V386A, G435S, 104_108delTGCTG

Синдром Криглера-Найяра (UGT1A1)

Q357R, A401P, S381R, G377V, P387R, N400D, 1186delG, H376R, I370V, 1043delA, R341X, Q357X, IVS3-2A>G, A368T, S375F, R403C, W483X (TAG), A478D, W483X (TGA), Y486D, G493R, S488F, E463A, L443P, 1223insG, 1220delA, K428E, IVS4+1G>T, K437X, IVS4-1G>A, R336W, W335X, C177R, L175Q, Q185P, Y192X, R209W, M204V, 517delC, F170del, W40R, H39D, Y74X, L131P, V160E, 397_402delCAACAA, 652insT, V225G, 878_890del, A292V, I294T, 973delG, Q331R, Q331X, IVS1+1G>C, Q283X, Q239fsX256, L233R, 801delC, N279Y, C280X, P34Q

Муковисцидоз (CFTR)

deltaF508, W1282X, 3849+10kbC>T, N1303K, G551D, 621+1G>T, R553X, R117H, R334W, G85E, R1162X, 1717-1G>A, R347P, 2184delA, A455E, 711+1G>T, 1898+1G>A, 2789+5G>A, 3659delC, R560T, 3120+1G>A, G542X, deltaI507, S1196X, 3667ins4, R1158X, Q1100P, 3272-26A>G, 3171delC, W1089X, 3120G>A, W1204X, D1152H, G1349D, 1949del84, S549R (A>C), V520F/I, I148T, M1101K, S549N, G622D, 3876delA, Q1238X, S1251N, 3905insT, 2869insG, 3791delC, 2108delA, 846delT, V232D, L206W, 935delA, 936delTA, 1078delT, deltaF311, P205S, 712-1G>T, 405+3A>C, 405+1G>A, 394delTT, 444delA, 574delA, G178R, 663delT, G330X, R352Q, 2055del9>A, 2043delG, P574H, 2105del13ins5, R709X, 2307insA, K710X, A561E, 1812-1G>A, Q493X, S364P, Q359K/T360K, 1677delTA, C524X, L558S, S549R (T>G), P750L

Перманентный неонатальный сахарный диабет

IVS8+2T>G (GCK), R397L (GCK), P45L (ABCC8), N72S (ABCC8), E382K (ABCC8)

Недостаточность дигидропиримидин дегидрогеназы (DPYD)

IVS14+1G>A, R235W, V335L, M182K, P86L, E386X, IVS11+1G>T, R886H, A777S, I560S, H978R

Синдром Дубина-Джонсона (ABCC2)

I1173F, R1150H

Синдром Элерса-Данлоса, дерматоспараксис (ADAMTS2)

Q225X, W795X

Синдром Элерса-Данлоса, гиперподвижность суставов (TNXB)

2116_2117dupGT, 3551_3552delAA

Синдром Элерса-Данлоса, кифосколиоз (PLOD1)

Y511X, Q327X, 1702insC, W612C, R670X, H706R, G678R, A667T, W446G, Y142X, 153dupC, 467-2delA, R319X, Q49X, 975+2_975+3insTT, 1362delC

Этилмалоновая ацидурия (ACADS)

625G>A, 511C>T

Дефицит фактора XI (F11)

F283L, E117X, IVS14+1G>A, C128X

Семейная вегетативная дисавтономия (IKBKAP)

R696P, IVS20+6T>C

Семейная средиземноморская лихорадка (MEFV)

M694V, V726A, M680I, R653H, R408Q, M694I, A744S, K695R, R761H

Анемия Фанкони (FANCC)

IVS4+4A>T, 322delG, R548X, Q13X, R185X, L554P

Недостаточность галактокиназы (GALK1)

Q382X, R256W, G349S, T344M

Галактоземия (GALT)

Q188R, N314D, L218L (с.652C>T), K285N, Y209C, L195P, S135L, F171S, IVS2-2A>G, E203K

Болезнь Гоше (GBA)

N370S, V394L, D409H, R463C, IVS2+1G>A, 84GG

Глутаровая ацидемия 1 типа (GCDH)

A421V, R402W, V400M, A293T, R227P

Гликогеноз 1A типа (G6PC)

R83C, Q347X, 378_379dupTA, R83H, мутация deltaF327, G270V, G188R, 79delC, Q242X

ГМ1-ганглиозидоз (GLB1)

R59H

Несиндромная наследственная потеря слуха типа DFNB1 и DFNB9

35delG (GJB2), 167delT (GJB2), 235delC (GJB2), V37I (GJB2), Q829X (OTOF), L90P (GJB2)

Несиндромная потеря слуха типа DFNB59 (DFNB59)

L244R, 988delG, 726delT, 509_512delCACT, R167X, 113dupT

Гемохроматоз

C282Y (HFE), H63D (HFE), G320V (HFE2), M172K (TFR2), S65C (HFE), Y250X (TFR2)

Гемоглобин С (HBB)

Гемоглобин C

Гемоглобин Е (HBB)

гемоглобин E

Дефицит ГМГ-КоА-лиазы (HMGCL)

E37X, R41Q, 504_505delCT

Гомоцистинурия cblE типа (MTRR)

1953-6_1953-2del5, 1726delTTG, 1622_1623dupTA, R525X, R3W

Классическая гомоцистинурия (CBS)

G307S, I278T, T191M, IVS11-2A>C, A155V, C165Y, G151R, G148R, V168A, P145L, E144K, H232D, E239K, A226T, S217F, IVS8+1G>A, E176K, G139R, P78R, G85R, P88S, R58W, P49L, W43X, D47E, L101P, K102N, M126V, E128D, R121C, G116R, C109R, A114V, T257M, IVS9+1G>T, K384E, I435T, R379W, IVS12+1G>A, V371M, D376N, D444N, S466L, L539S, 1622ins4, 1591delTTG, 1566delG, R491C, R369H, R369C, V320A, R336C (C>T), E302K, 298fsX329, R266K, P290L, R336C (delCC/insTT), R336H, V354M, A355P, T353M, S349N, G347S, R266G

Синдром Гурлера (IDUA)

W402X, Q70X, 1814_1815delTT, 1044delCGACAA, 1695del11

Болезнь Краббе (GALC)

R168C, G270D, 1424delA, T513M, A625T

Дефицит липопропротеинлипазы, наследственный (LPL)

G188E

Валинолейцинурия

R183P (BCKDHB), E372X (BCKDHB), G278S (BCKDHB), Y438N (BCKDHA)

Недостаточность среднепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (ACADM)

K304E, Y42H

Метилмалоновая ацидемия

E117X (MUT), R108C (MUT), N219Y (MUT), G717V (MUT), R145X (MMAA), 503delC (MMAA), R369C (MUT)

Дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы МТГФР (MTHFR)

A1298C (E429A), C677T (A222V), T227M, C193Y, P251L, IVS4+1G>A, L323P, IVS4-2A>G, R183X, R157Q, R52Q, R51P, R6X, IVS1-1G>T, A116T, I153M, G149V, N324S, R325C, P572L, R567X, R535W, K584X, E586K, X657S, R594Q, 1541_1542delAG, E470X, W339G, M338T, R357C, R377C, S440L, G387D, L333P

Муколипидоз II (GNPTAB)

3503_3504delTC, R1189X, Q104X, 616_619delACAG, Q845X, R1205X, 1581delC

Муколипидоз III

IVS17+6T>G (GNPTAB), 499dupC (GNPTG), K4Q (GNPTAB), 347_349_delACA (GNPTG)

Муколипидоз IV (MCOLN1)

IVS3-2A>G

Множественный дефицит карбоксилаз (HLCS)

780delG, L237P, R508W, V550M, G581S, D571N, R665X

Стероидрезистентный нефротический синдром (NPHS2)

R138Q, 436delA, 1036delC

Болезнь Ниманна-Пика

мутация deltaR608 (ген SMPD1), I1061T (NPC1), E20X (NPC2), G992W (NPC1), R496L (ген SMPD1), P330SfsX382 (ген SMPD1), H421Y (ген SMPD1), L302P (ген SMPD1)

Фенилкетонурия (PAH)

R243X, V245A, R158Q, I65T, F39L, L48S, R261Q, E280K, R408W, R408Q, A403V, IVS10-11G>A, P281L, Y414C

Поликистоз почек (PKHD1)

P805L, R496X, I222V, T36M, I2944fs, I2957T, V3471G, Q3392X, D3230fs, I3177T, R3482C

Болезнь Помпе (GAA)

2741AG>CAGG, D645E, G309R

Дефицит прекалликреина (KLKB1)

C529Y, W383X

Пропионовая ацидемия

T428I (PCCB), R410W (PCCB), 1218del14ins12 (PCCB), 1172_1173insT (PCCB), R399Q (PCCA)

Дефицит протромбина (F2)

R457Q, E352K, R538C, R314C, R263C, D161Y, C181Y, R2W

Rh-null синдром (Rhag)

V270I

Псевдовитамин-D-дефицитный рахит (CYP27B1)

3398dupCCCCACCC, IVS3+1G>A, 958delG, R389H

Болезнь Сандхоффа (HEXB)

S62L, IVS2+1G>A, 76delA

Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (ACADS)

R107C, S353L, W177R, M370V, R380W, I390M, Q365H, A199V, R139C, T169P, R46W

Синдром слабости синусового узла (ген SCN5A)

T220I, P1298L, G1408R, R1632H

Серповидно-клеточная анемия (HBB)

Гемоглобин S

Наследственный сфероцитоз

A142T (EPB42), W119X (EPB42), V463I (ANK1), 5703+16C>T (ANK1), D175Y (EPB42), R310Q (EPB42), IVS6+1G>A (EPB42), R317C (EPB42)

Болезнь Тай-Сакса (HEXA)

1278insTATC, IVS12+1G>C, IVS9+1G>A, IVS5-1G>T, 613delC, G269S, R170Q, R178H/L, R170W, IVS2+1G>C, IVS9-1G>T, V192L, R499H, мутация deltaTTC910-912, W329X, R504C, S210F, C458Y, I335F

Болезнь Тай-Сакса (псевдодефицит) (HEXA)

R247W, R249W

Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения (MPL)

R43X, R102P

Тирозинемия (ген FAH)

P261L, G337S, W262X, Q64H

Недостаточность длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (ACADVL)

V283A

Болезнь фон Виллебранда 2 типа, нормандская (VWF)

R854Q, R816W, T791M, C788R, C788Y, E787K, Y795C, M771V, R782W, G785E, R763G, P812L, Q1053H, C1060R, E1078K, D879N, H817Q, C1225G, R816Q, C804F

Болезнь фон Виллебранда 3 типа (VWF)

R2535X, 4324dupAGTGTGGA, R365X, 1657dupT, W377C, R373X, Q565X, 1384delG, Y610X, 2269_2270delCT, C1071F, 2157delA, 2016_2019delCTCT, E620X, IVS9-1G>A, Y357X, 276delT, 374del14, S71X, 191delG, D47H, Q218X, W222X, R324X, 892dupG, IVS7+1G>A, R273W, 3258_3259insT, L1267X, R2434X, Q2544X, 7172_7173insT, 7139dupT, C2362F, 7674dupC, 7683delT, C2739Y, C2754W, IVS50+3G>T, C2671Y, IVS45+7C>T, IVS40-1G>C, C2174G, Q1346X, 4092_4093delAC, R1315C, V1314F/3940delG, C2804Y, Y1456X, Y1542X, 6182delT, R1853X, IVS29+10C>T, IVS28+1G>A, 3736_3737dupCC

Глоссарий

1 - В рамках данного исследования были проанализированы однонуклеотидные полиморфизмы (ОНП), так же называемые маркерами, в функционально значимых участках вашего генома.

2 - Ваш генотип – это нуклеотидный состав исследуемых аллелей (функционально значимых участков ДНК). Нуклеотидный состав ваших аллелей анализируется на предмет поиска в них однонуклеотидных замен, ассоциированных с заболеванием. Ввиду того, что человек наследует два варианта одной аллели (наследуете одну копию от матери и одну копию от отца) показываются оба варианта (например Г/Г, или А/Т).

3 - Соотношение шансов, это статистическая вероятность проявления болезни у пациента, имеющего аллель, ассоциированную с заболеванием, по сравнению с пациентом, не имеющим таковую. Соотношение более 1 подразумевает повышенный риск проявления заболевания. Соотношение менее 1 подразумевает сниженный риск проявления заболевания.

4 - Распространенность у этнических групп - это процент людей, у которых была найдена определенная аллель в изученной этнической группе населения (европеоидная, азиатская, африканская, латиноамериканская).

5 - Подтвержденные маркеры являются известными генетическими маркерами с максимальным показателем диагностической и/или предиктивной значимости, в то время как Относительные маркеры являются полиморфизмами, выявленными в результате нескольких последних генетических исследований, но не соответствующие стандартам статистической достоверности.

6 - PubMed – это онлайн ресурс, Национальной медицинской библиотеки США, который содержит более 19 миллионов ссылок на статьи и научные исследования. Идентификатор Pubmed применяется, чтобы определить каждую статью. Его можно найти на сайте <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

Журнал изменений

Возможны три варианта изменений отчета. Их описание приведено ниже, с указанием всех внесенных изменений.

Корректировка	Отчет снабжается комментарием “Корректировка”, если имелась ошибка в генетических данных, либо в алгоритмах интерпретации генетической информации, повлиявших на результат анализа пациента в предыдущем отчете. После внесения исправлений, мы снабдим их комментарием и датой в разделе резюме и на страницах детальных описаний, а также оповестим об изменении лечащего врача по телефону или электронной почте. Описание изменений будет представлено в Приложении, с указанием даты внесения.
Обновлено	Отчет снабжается комментарием “Обновление”, если мы вносим существенные изменения в описательную часть одного из наших отчетов, необходимые для улучшения доступности или точности информации. Некоторые обновления, такие как грамматические поправки или исправления опечаток, могут производиться без снабжения комментариев, и мы не будем отправлять сообщения о каждом обновлении. Описание обновления будет представлено в Приложении, с указанием даты внесения.
Дополнение	Отчет снабжается комментарием “Дополнение”, если мы вносим существенные дополнения в описательную часть одного из наших отчетов. После внесения исправлений, мы снабдим их комментарием и датой в разделе резюме и на страницах детальных описаний. Мы можем удалить комментарии через 6 месяцев после внесения. Описание изменений будет представлено в Приложении, с указанием даты внесения.