



СЕРБАЛАБ

ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

ООО «Сербалаб»
Лицензия: ЛО-78-01-007244
Адрес: г. Санкт-Петербург,
Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «З»
8 (812) 602-93-38
info@cerbalab.ru
cerbalab.ru

РЕЗУЛЬТАТ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ: BR1111

ЛАБОРАТОРНЫЙ НОМЕР:	1111
Ф.И.О./ИНП ПРОБАНДА:	NNN
ДАТА РОЖДЕНИЯ:	00.00.0000г.
ПОЛ:	муж.
ИССЛЕДОВАННЫЙ МАТЕРИАЛ:	венозная кровь
ПРИЧИНА ИССЛЕДОВАНИЯ:	митохондриальное заболевание
ВЫПОЛНЕННОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ:	секвенирование митохондриального генома
ДАТА ВЫДАЧИ РЕЗУЛЬТАТА:	02.10.2023г.

В ходе секвенирования полного экзона у пробанда были выявлены следующие нуклеотидные варианты:

ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ:

Ген	Позиция (GRCh37/hg19)	Генотип	Экзон	Вариант кДНК (АК)	Частота аллеля*	Референсная последовательность*	Глубина прочтения**
Не обнаружено							

*Частоты аллелей приведены по базе The Genome Aggregation Database (выборка до 141456 человек). н/д=нет данных (не описан)

** Количество независимых прочтений участка генома, содержащего мутацию.

НЕИЗВЕСТНОГО КЛИНИЧЕСКОГО ЗНАЧЕНИЯ:

Ген	Позиция (GRCh37/hg19)	Генотип	Нуклеотидный ариант (АК)	Частота аллеля*	Глубина прочтения**
Не обнаружено					

*Частоты аллелей приведены по базе The Genome Aggregation Database (выборка до 141456 человек). н/д=нет данных (не описан)

** Количество независимых прочтений участка генома, содержащего мутацию.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ИССЛЕДОВАНИЯ

У пробанда был проведен анализ митохондриального генома методом высокопроизводительного секвенирования.

В ходе исследования не выявлено клинически значимых вариантов в митохондриальном геноме, имеющих известную или ожидаемую связь с клиническими проявлениями и фенотипом пациента.

АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Биотехнолог
Биоинформатик
Врач-генетик, лабораторный генетик
Генеральный директор


Ю.В. Барбитов


Цай В.В.
Барбитов Ю.А.
Федяков М.А.
Асеев М. В.



ОПИСАНИЕ МЕТОДА

Выделение мтДНК в составе геномной ДНК выполнялось стандартным способом из цельной крови. Амплификация полной последовательности мтДНК (16569п.о.) производилась методом LR-PCR с помощью 2х пар праймеров.

Анализ мтДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения «MiSeq» («Illumina», США) методом парно-концевых чтений (2x150п.о.) со средним покрытием целевых регионов 401x.

Биоинформационный коллинг и фильтринг результатов секвенирования проводился с помощью программного обеспечения GATK (<https://www.broadinstitute.org/gatk/>) в соответствии с рекомендациями BROAD Institute (https://www.broadinstitute.org/gatk/events/slides/1506/GATKwr8-D-4-Manual_filtering.pdf).

Для аннотации выявленных вариантов использовалась референсная последовательность NC_012920.1 (база данных RefSeq).

Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных dbSNP, ClinVar, OMIM, MITOMAP, Human Mitochondrial Genome Database, литературные данные, а также данные секвенирования мтДНК контрольных образцов. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Варианты, классифицированные по различным критериям как нейтральные, в заключение не включены. Полный список выявленных вариантов и данные секвенирования могут быть предоставлены по запросу лечащего врача.

ОГРАНИЧЕНИЯ МЕТОДА

Проведенное исследование не исключает наличия митохондриальной патологии, т.к. патогенные варианты, связанные с развитием заболевания, могут находиться как в мтДНК неисследованных тканей организма (например, мышечной), так и в ядерной ДНК.

СВЕДЕНИЯ О КАЧЕСТВЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

Общее количество прочтений	794982	Всего выявлено вариантов	43
Средняя длина прочтений	2x150п.о.		
Среднее покрытие	401x	Вариантов после фильтрации	0

СПИСОК ИСПОЛЗУЕМЫХ ПРОГРАММ И ЛИТЕРАТУРЫ:

- 1) MITOMAP - <https://www.mitomap.org/>
- 2) RefSeq database- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>
- 3) dbSNP - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>
- 4) ClinVar - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
- 5) OMIM - <http://omim.org/>
- 6) mtDB - Human Mitochondrial Genome Database - <http://www.mtddb.igp.uu.se/>
- 7) MSeqDR: the Mitochondrial Disease Sequence Data Resource Consortium - <https://mseqdr.org/index.php>

