



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: Усков Иван Дмитриевич

Дата рождения:

Номер договора: GEN-1975663

Код пациента: D5263

Клинический диагноз: Другое органическое непсихотическое расстройство связанное с эпилепсией в виде выраженной интеллектуальной недостаточности и психомоторной расторможенности с выраженными нарушениями речи, затрудняющих адаптацию в основных сферах жизнедеятельности. Криптогенная фокальная эпилепсия.

Исследуемый материал: Периферическая кровь

Дата получения образца: 03.09.2019

Дата выдачи результата: 01.10.2019

Результаты анализа:

Молекулярный кариотип (согласно ISCN 2016): arr[hg19] 7p22.1(5211428_5578181)x3

1. Обнаружена микродупликация участка короткого плеча (p) 7 хромосомы с неизвестной клинической значимостью, вероятно патогенная.

Локализация микродупликации: 7p22.1 5211428-5578181 (hg19).

Размер: 366 753 п. н.

В общепопуляционной базе данных DGV этот вариант не встречается.

Генетический вариант отсутствует в базе клинических данных Decipher.

Гены, входящие в область микродупликации: *WPI2, SLC29A4, TNRC18, FBXL18, MIR589, LOC221946, ACTB*.

В базе данных OMIM аннотированы аутосомно-доминантные заболевания, связанные с точечными мутациями в гене *ACTB* (Baraitser-Winter syndrome 1, OMIM # 243310; Dystonia, juvenile-onset, OMIM # 607371) и аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с точечными мутациями в гене *WPI2* (Intellectual developmental disorder with short stature and variable skeletal anomalies, OMIM # 618453). Согласно литературным данным миссенс варианты в гене *ACTB* предсказаны оказывать gain-of-function эффект, в отличие от вариантов, приводящих к сдвигу рамки считывания и соответственно оказывающих loss-of-function эффект.

В литературе описаны микродупликации региона 7p22.1, затрагивающие ген *ACTB* у пациентов с задержкой психоречевого, психомоторного развития («7p22.1 microduplication syndrome: Refinement of the critical region», *Ronzoni at al.*, 2017; «Clinical and molecular characterization of a second case of 7p22.1 microduplication», *Preiksaitiene at al.*, 2012). Описано, что критическим регионом для синдрома микродупликации 7p22.1 является

Ограничения метода: неполовозависимый метод хромосомного микроматричного анализа не выявляет сбалансированные транслокации, низкоуровневый зомизм (менее 25%), точечные мутации, полиплоидию, а также элиминации и микродупликации размером менее 82 т.п.н. 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.

область, затрагивающая гены *TNRC18*, *FBXL18*, *ACTB*, *FSCN1*, *RNF216*, что частично перекрывается с локализацией микродупликации, обнаруженной у пациента («7p22.1 microduplication syndrome: Clinical and molecular characterization of an adult case and review of the literature», Caselli R et al., 2015).

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.

Анализ выполнил

Врач – лабораторный генетик

Врач – лабораторный генетик



Т.О. Буканова

А.А. Твеленёва

Е. В. Мусатова



Ограничения метода: непользованный метод хромосомного микроматричного анализа не выявляет сбалансированные транслокации, низкочувствительный мозаицизм (менее 25%), точечные мутации, полиплоидию, а также микроделеции и микродупликации размером менее 82 п.н. В отчет не включены патогенные 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.