

**ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ**

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (495) 660-83-77
+7 800-333-45-38
callcenter@genomed.ru
www.genomed.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ**молекулярно-цитогенетического исследования
(Хромосомный микроматричный анализ "Стандартный")**

Номер договора: 309511

Пациент: Подзорова Милания Владиславовна

Дата рождения: 09.08.2025

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Клинический диагноз: Обследование.

Дата забора материала: 26.11.2025 г.

Дата и время поступления материала в лабораторию: 28.11.2025 15:18

Дата готовности исследования: 14.12.2025

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Молекулярный кариотип (в соответствии с ISCN 2020):

**arr[GRCh38] 8p23.3p23.1(214985_6990981)x1,8p23.1p11.22(12718353_39366659)x3,
8p11.22p11.1(39533298_43979227)x3****1. Анеуплоидии:**

Не обнаружено.

2. Вариации числа копий генов (CNV):**Имеется микроделеция участка 8 хромосомы с позиции 214985 до позиции 6990981.****Размер: 6775996 п.н.****Число генов в области дисбаланса: 15.****OMIM гены и фенотипы в области дисбаланса:****ANGPT2 [AD] Lymphatic malformation 10, 619369.****ARHGEF10 [AD] ?Slowed nerve conduction velocity, AD, 608236.****CLN8 [AR] Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 8, 600143.****CLN8 [AR] Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 8, Northern epilepsy variant, 610003.****MCPH1 [AR] Microcephaly 1, primary, autosomal recessive, 251200.****FBXO25 (609098), TDRP (619049), DLGAP2 (605438KBTBD11 (618794), MYOM2 (603509), CSMD1 (608397), AGPAT5 (614796), DEFB1 (602056), DEFA6 (600471), DEFA4 (601157), DEFA1 (125220)**

В базах данных Decipher и ClinVar микроделеции данной области описаны как патогенные, вероятно патогенные и вариации числа копий ДНК (CNV) с неизвестной клинической значимостью у пациентов с малыми аномалиями, пороками и задержкой развития. В базе нормальных геномных вариантов DGV обнаруженная микроделеция не индексирована.

По совокупности сведений, обнаруженную микроделецию стоит расценивать как патогенную.**Имеется дупликация участка 8 хромосомы с позиции 12718353 до позиции 39366659.****Размер: 26648306 п.н.****Число генов в области дисбаланса: 140.****OMIM гены и фенотипы в области дисбаланса:**

ADAM9 [AR] Cone-rod dystrophy 9, 612775.
ADRB3 [AD AR MF] {Obesity, susceptibility to}, 601665.
ASAH1 [AR] Spinal muscular atrophy with progressive myoclonic epilepsy, 159950.
ASAH1 [AR] Farber lipogranulomatosis, 228000.
ATP6V1B2 [AD] Deafness, congenital, with onychodystrophy, autosomal dominant, 124480.
ATP6V1B2 [AD] Zimmermann-Laband syndrome 2, 616455.
BMP1 [AR] Osteogenesis imperfecta, type XIII, 614856.
CHRNA2 [AD] Epilepsy, nocturnal frontal lobe, type 4, 610353.
CSGALNACT1 [AR] Skeletal dysplasia, mild, with joint laxity and advanced bone age, 618870.
DDHD2 [AR] Spastic paraplegia 54, autosomal recessive, 615033.
DLC1 Colorectal cancer, somatic, 114500.
EPHX2 [AD AR] {Hypercholesterolemia, familial, due to LDLR defect, modifier of}, 143890.
ERLIN2 [AR] Spastic paraplegia 18B, autosomal recessive, 611225.
ERLIN2 [AD] Spastic paraplegia 18A, autosomal dominant, 620512.
ESCO2 [AR] Juberg-Hayward syndrome, 216100.
ESCO2 [AR] Roberts-SC phocomelia syndrome, 268300.
ESCO2 [AR] SC phocomelia syndrome, 269000.
EXTL3 [AR] Immunoskeletal dysplasia with neurodevelopmental abnormalities, 617425.
FGF17 [AD] Hypogonadotropic hypogonadism 20 with or without anosmia, 615270.
FGF20 [AR] ?Renal hypodysplasia/aplasia 2, 615721.
FGFR1 [AD] Pfeiffer syndrome, 101600.
FGFR1 [AD] Jackson-Weiss syndrome, 123150.
FGFR1 [AD] Hypogonadotropic hypogonadism 2 with or without anosmia, 147950.
FGFR1 [AD] Osteoglyphonic dysplasia, 166250.
FGFR1 [AD] Trigonocephaly 1, 190440.
FGFR1 Encephalocraniocutaneous lipomatosis, somatic mosaic, 613001.
FGFR1 [AD] Hartsfield syndrome, 615465.
GNRH1 [AR] ?Hypogonadotropic hypogonadism 12 with or without anosmia, 614841.
GSR [AR] Anemia, congenital, nonspherocytic hemolytic, 10, glutathione reductase deficient, 618660.
GTF2E2 [AR] Trichothiodystrophy 6, nonphotosensitive, 616943.
HR [AR] Alopecia universalis, 203655.
HR [AR] Atrichia with papular lesions, 209500.
KCNU1 [AR] Spermatogenic failure 79, 620196.
LGI3 [AR] Intellectual developmental disorder with muscle tone abnormalities and distal skeletal defects, 620007.
LPL [AD] Combined hyperlipidemia, familial, 144250.
LPL [AR] Lipoprotein lipase deficiency, 238600.
LPL [AR] [High density lipoprotein cholesterol level QTL 11], 238600.
LSM1 [AR] FICUS syndrome, 621193.
LZTS1 Esophageal squamous cell carcinoma, somatic, 133239.
MSR1 Barrett esophagus/esophageal adenocarcinoma, 614266.
NAT2 [AR] [Acetylation, slow], 243400.
NEFL [AD] Charcot-Marie-Tooth disease, type 2E, 607684.
NEFL [AD AR] Charcot-Marie-Tooth disease, type 1F, 607734.
NEFL [AD] Charcot-Marie-Tooth disease, dominant intermediate G, 617882.
NKX2-6 Conotruncal heart malformations, 217095.
NKX2-6 Persistent truncus arteriosus, 217095.
PDGFRL Colorectal cancer, somatic, 114500.
PDGFRL Hepatocellular cancer, somatic, 114550.
PLPBP [AR] Epilepsy, early-onset, 1, vitamin B6-dependent, 617290.
RHOBTB2 [AD] Developmental and epileptic encephalopathy 64, 618004.

SFTPC [AD] Surfactant metabolism dysfunction, pulmonary, 2, 610913.
SLC39A14 [AD] ?Hyperostosis cranialis interna, 144755.
SLC39A14 [AR] Hypermanganesemia with dystonia 2, 617013.
STAR [AR] Lipoid adrenal hyperplasia, 201710.
TEX15 [AR] Spermatogenic failure 25, 617960.
TNFRSF10B [AR] Squamous cell carcinoma, head and neck, 275355.
TTI2 [AR] Intellectual developmental disorder, autosomal recessive 39, 615541.
TUSC3 [AR] Intellectual developmental disorder, autosomal recessive 7, 611093.
VPS37A [AR] Spastic paraplegia 53, autosomal recessive, 614898.
RECQL2 [AR] Werner syndrome, 277700.

В базах данных Decipher и ClinVar дубликации данной области описаны как патогенные и вероятно патогенные у пациентов с малыми аномалиями и задержкой развития. В базе нормальных геномных вариантов DGV обнаруженная дубликация не индексирована.

По совокупности сведений, обнаруженную дубликацию стоит расценивать как патогенную.

Имеется микродубликация участка 8 хромосомы с позиции 39533298 до позиции 43979227.

Размер: 4445929 п.н.

Число генов в области дисбаланса: 28.

OMIM гены и фенотипы в области дисбаланса:

ANK1 [AD AR] Spherocytosis, type 1, 182900.
HGSNAT [AR] Mucopolysaccharidosis type IIIC (Sanfilippo C), 252930.
HGSNAT [AR] Retinitis pigmentosa 73, 616544.
IKBKB [AR] Immunodeficiency 15B, 615592.
IKBKB [AD] Immunodeficiency 15A, 618204.
KAT6A [AD] Arboleda-Tham syndrome, 616268.
POMK [AR] Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 12, 615249.
POMK [AR] ?Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type C, 12, 616094.
RNF170 [AD] Ataxia, sensory, 1, autosomal dominant, 608984.
RNF170 [AR] Spastic paraplegia 85, autosomal recessive, 619686.
SLC20A2 [AD] Basal ganglia calcification, idiopathic, 1, 213600.
THAP1 [AD] Dystonia 6, torsion, 602629.
ADAM18 (619495), ADAM2 (601533), IDO1 (147435), IDO2 (612129), TCIM (607702), SFRP1 (604156), GOLGA7 (609453), GINS4 (610611), GPAT4 (608143), NKX6-3 (610772), AP3M2 (610469), PLAT (173370), POLB (174760), DKK4 (605417), VDAC3 (610029), CHRN3 (118508), CHRNB3 (118508), CHRNB3 (118508), CHRNB3 (118508), CHRNB3 (118508), HOOK3 (607825), FNTA (134635), POTE1 (608915)

В базах данных Decipher и ClinVar микродубликации данной области описаны как патогенные и вероятно патогенные у пациентов с малыми аномалиями и задержкой развития. В базе нормальных геномных вариантов DGV обнаруженная микродубликация не индексирована.

По совокупности сведений, обнаруженную микродубликацию стоит расценивать как вероятно патогенную.

У Подзоровой Милании Владиславовны имеется сложный дисбаланс хромосомы 8.

3. Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга:

Не обнаружено.

4. Общий размер протяженных (>3 000 000 п.н.) участков потери гетерозиготности - нет
(общепопуляционный уровень)

Рекомендуется консультация врача-генетика.

14.12.2025
врач-генетик



Гайсина Айгуль Руслановна

ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ

информация об исследовании

Хромосомный микроматричный анализ (ХМА, молекулярно-цитогенетическое исследование, молекулярное кариотипирование) – это тест для определения структурных изменений ДНК при которых происходит изменение количества генетического материала - делеции и дупликации.

Хромосомный микроматричный анализ является рекомендованным сообществом медицинских генетиков тестом первой линии для диагностики причин врожденных пороков развития, умственной отсталости, эпилепсии и аутизма, а также микроделеционных и микродупликационных синдромов.

Микроделеционные синдромы – генетические заболевания, вызываемые отсутствием небольших, не видимых в микроскоп, участков хромосом (микроделециями).

Микродупликационные синдромы - генетические заболевания, вызываемые наличием дополнительных копий участков хромосом, не видимых в световой микроскоп (микродупликациями).

Возможности хромосомного микроматричного анализа

Расширенный хромосомный микроматричный анализ выявляет структурные изменения на уровне экзонов (кодирующих участков генов), генов или участков хромосом с известной клинической значимостью.

Хромосомный микроматричный анализ, также как и анализ кариотипа, позволяет выявлять анеуплоидии – наличие дополнительной или отсутствие какой-либо хромосомы, но в отличие от стандартного исследования кариотипа позволяет с высокой точностью диагностировать все известные микроделеционные и микродупликационные синдромы, а также другие клинически значимые изменения.

Хромосомный микроматричный анализ позволяет выявить участки с потерей гетерозиготности, что имеет клиническое значение при близкородственном браке или при однородительских дисомиях (диагностика болезней импринтинга). Интерпретация данных хромосомного микроматричного анализа осуществляется с использованием специализированных генетических баз данных OMIM, ISCA, DECIPHER, DGV и др. **Если в результате хромосомного микроматричного анализа обнаружены патогенные изменения, необходима консультация врача-генетика, который может правильно их интерпретировать, дать правильные рекомендации и сделать прогноз.**

Ограничения хромосомного микроматричного анализа.

Хромосомный микроматричный анализ не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 15%, точковые мутации, микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода, а также экспансию тринуклеотидных повторов.

Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы заболевания, в частности мутаций, которые являются причиной аутосомно-рецессивных и аутосомно-доминантных наследственных заболеваний и которые могут быть выявлены методом клинического секвенирования экзона либо таргентным секвенированием.

Расширенный хромосомный микроматричный анализ выполняется на генетическом анализаторе ГЕНОСКАН 3000 с использованием микроматриц высокого разрешения.

Регистрационное удостоверение федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения и социального развития №ФСР 2010/08511