

ФГБУ "Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии,  
онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
Лаборатория цитогенетики и молекулярной генетики  
117997, Москва, ул. Саморы Машела, д. 1  
Тел.: (495)2876570 доб. 5454; (495)2876570 доб. 5464; (495)2876570 доб. 5404

Заключение по результатам высокопроизводительного секвенирования

Пациент: ШАЙМУХАМЕТОВ ДАМИР ИЛЬДАРОВИЧ

№ 64601

Дата рождения: 29.06.2021

Вид материала: костный мозг

Дата получения биоматериала: 15.02.2024

Диагноз: ОМЛ

Цитогенетическая подгруппа: t(8;21)(q22;q22)

Метод исследования:

- фрагментный анализ гена *FLT3* на наличие внутренних tandemных дупликаций *FLT3-ITD* (экзоны 14-15) и гена *NPM1* (экзон 11);
- высокопроизводительное секвенирование генов (кодирующие и прилежащие интронные регионы не менее 10 нт): *FLT3*, *NPM1*, *CEBPA*, *RUNX1*, *TP53*. Панель генов из QIAseq Human Myeloid Neoplasms Panel (Qiagen, Германия) со средней глубиной прочтения – 720x
- валидация результатов - секвенирование по Сэнгеру целевого региона

Результат:

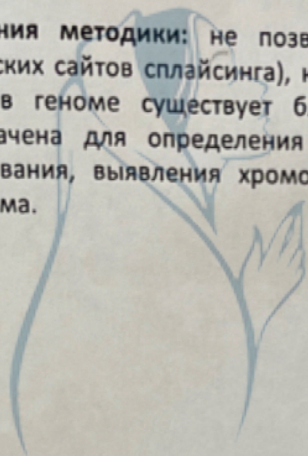
Ген	Результат	Мутация, Реф. Транскрипт, % мутантного аллеля, количество ридов	Валидация, результат	Герминальный статус
<i>FLT3-ITD</i>	Мутации не выявлены	-	-	-
<i>FLT3</i>	Мутации не выявлены	-	-	-
<i>NPM1</i>	Мутации не выявлены	-	-	-
<i>CEBPA</i>	Мутации не выявлены	-	-	-
<i>RUNX1</i>	Мутации не выявлены	-	-	-
<i>TP53</i>	Мутации не выявлены	-	-	-

Мутации в генах *FLT3*, *NPM1*, *CEBPA*, *RUNX1*, *TP53* не обнаружены.

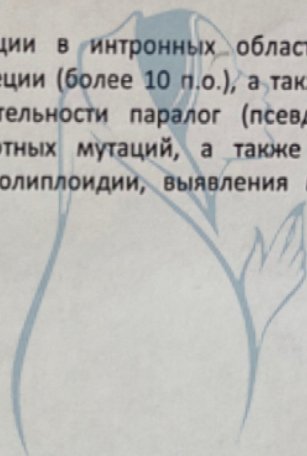
Заключение о клинической значимости найденных вариантов дано с учетом рекомендаций American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Human Gene Mutation Database (HGMD), Российского руководства по интерпретации данных NGS («Медицинская Генетика», 2017, Том 16, №7, стр. 4-17) и анализа литературы.

**Примечание.** Результаты данного исследования требуют тщательного сопоставления с клиническими признаками и могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Полиморфизмы, классифицированные по различным критериям как нейтральные, не включены в заключение.

**Ограничения методики:** не позволяет выявлять мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга), крупные инсерции/делеции (более 10 п.о.), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Методика не предназначена для определения фазы пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма.



Благотворительный фонд  
«Ксения Спасает Жизни»



Благотворительный фонд  
«Ксения Спасает Жизни»



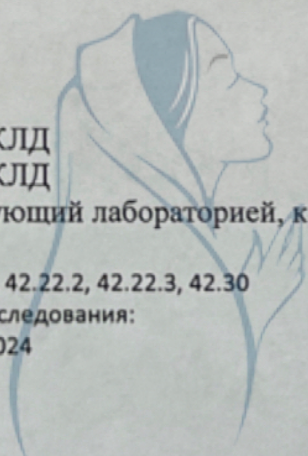
Благотворительный фонд  
«Ксения Спасает Жизни»



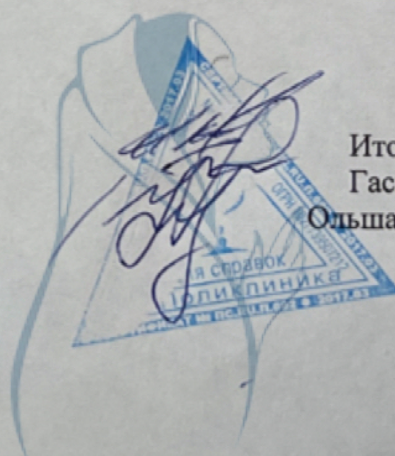
Благотворительный фонд  
«Ксения Спасает Жизни»

Врач КЛД  
Врач КЛД  
Заведующий лабораторией, к.м.н.

42.23.2, 42.22.2, 42.22.3, 42.30  
Дата исследования:  
29.03.2024



Благотворительный фонд  
«Ксения Спасает Жизни»



Итов А.Б.  
Гаськова М.В.  
Опьянская Ю.В.

Благотворительный фонд  
«Ксения Спасает Жизни»