

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **27.06.1980**
Возраст: **45 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 13.11.2025 07:00
Дата поступления образца: 13.11.2025 14:28
Врач: 13.11.2025 17:49
Дата печати результата: 14.11.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Расширенная молекулярно-генетическая диагностика наследственного атеросклероза (гены LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1)		
Обнаружение вариантов в гене APOB	см.комм.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в промоторе и 29 экзонах гена APOB
Обнаружение вариантов в гене PCSK9	см.комм.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в промоторе и 12 экзонах гена PCSK9
Обнаружение вариантов в гене LDLR	см.комм.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в промоторе и 18 экзонах гена LDLR
Обнаружение вариантов в гене LDLRAP1	см.комм.	Не обнаружено патогенных и вероятно патогенных вариантов в промоторе и 9 экзонах гена LDLRAP1
Генетическое заключение	см.комм.	Патогенных вариантов, вероятно патогенных вариантов в генах LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1 обнаружено не было. Результат прилагается на отдельном бланке
Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ФИО

Пол:	Жен
Дата рождения:	27.06.1980
Возраст:	45 лет
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	13.11.2025 07:00
Дата поступления образца:	13.11.2025 14:28
Врач:	13.11.2025 17:49
Дата печати результата:	14.11.2025

Исследование

Комментарий к результату исследования

У пациента был проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в генах LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1. Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было. Отрицательный результат обычно не может свидетельствовать об отсутствии у пациента атеросклероза, гиперхолестеринемии или семейной гиперхолестеринемии, однако в большинстве случаев может свидетельствовать об отсутствии моногенной формы семейной гиперхолестеринемии.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Техническое заключение

Развернутое генетическое заключение

ФИО:	...
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1
Референсный геном:	GRCh37 / hg19
Среднее покрытие:	876x
Равномерность покрытия:	91.71%

Найденные патогенные и вероятно патогенные варианты:

Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрывтие	Тип наследования**
APOB	-	-	-	-	-	-	-	-
LDLR	-	-	-	-	-	-	-	-
LDLRAP1	-	-	-	-	-	-	-	-
PCSK9	-	-	-	-	-	-	-	-

Найденные варианты неопределенного значения:

Вариантов неопределенного значения обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрывтие	Тип наследования**
APOB	-	-	-	-	-	-	-	-
LDLR	-	-	-	-	-	-	-	-
LDLRAP1	-	-	-	-	-	-	-	-
PCSK9	-	-	-	-	-	-	-	-

* Аллельная частота приведена по базе данных Genome Aggregation Database (gnomAD) (н/д - нет данных)

** Тип наследования представлен для гена по базе данных Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), тип наследования генетического варианта должен определяться врачом-генетиком с учетом предполагаемой нозологии и фенотипа (АД – аутосомно-доминантный, АР – аутосомно-рецессивный, МФ – мультифакториальный тип наследования)

**Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы
только врачом-генетиком**

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения (MiSeq, Illumina) методом парно-концевого чтения (2x151 п.н.) со средним покрытием не менее 70—100х. Для пробоподготовки была использована методика таргетного обогащения генов LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1. Для названия выявленных вариантов использовалась номенклатура сообщества HGVS^[1]. Качество полученных прочтений оценивалось с помощью FastQC^[2]. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38 с помощью BWA^[3], после чего были использованы инструменты GATK 4.1.5.0^[4] для маркировки дубликатов, сортировки и рекалибровки базовой оценки качества. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций было выполнено с использованием алгоритма DeepVariant^[5]. Эффекты найденных вариантов определялись при помощи Ensembl Variant Effect Predictor^[6] и ANNOVAR^[7] с использованием аннотаций по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq^[8] с применением ряда методов предсказания патогенности замен (PolyPhen-2^[9], SIFT^[10], MutationTaster2^[11], MutationAssessor^[12], PROVEAN^[13], и др.), а также методов оценки эволюционной консервативности (PhyloP^[14], PhastCons^[15]). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов»^[16], ESP6500^[17] и Genome Aggregation Database^[18]. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM^[19], специализированные базы данных и литературные данные. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.н., мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга +/-20 нуклеотидов), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения цис-, транспозиции пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма.