



ЗВІТ ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ УЧАСНИКА НАУКОВОГО ДОСЛІДЖЕННЯ

“Дослідження екзомів в пацієнтів з цукровим діабетом 1 типу”

Геномні варіанти (алелі) в даному звіті анотовані і класифіковані згідно бази даних ClinVar – це вільно доступний публічний архів інформації про взаємозв'язок між варіантами людського геному та фенотипами людей з підтверджуючими джерелами та посиланнями на публікації.

Тип зразка: Кров
Тип генетичного аналізу: Секвенування екзому з метою наукових досліджень

Останнє оновлення: 2024-10-07

Ім'я та По-батькові: Олексій Володимирович
Стать: Чоловік

Знайдено 2 патогенних варіантів:

Зверніть увагу! Результати генетичного дослідження не слід використовувати як діагностичний інструмент. Виявлені мутації можуть вказувати на підвищену схильність до певних захворювань, але не гарантують їх наявності. Рекомендуємо ознайомитися з інформаційним блоком в кінці звіту для повної інформації про обмеження та контекст наших висновків.

▼ TGM5 / TGM5-related condition or Inborn genetic diseases or not provided or Acral peeling skin syndrome

Хромосома	chr15
Ген	TGM5
Rs код	rs112292549
Medgen ID	C0950123,C1853354,C3661900
Генотип учасника	C/A
Фенотип	Гетерозиготний варіант

Посилання на варіант у ClinVar	www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/?term=6039
Клінічна інтерпретація	Pathogenic
Асоційований фенотип	TGM5-related_condition or Inborn_genetic_diseases or not_provided or Acral_peeling_skin_syndrome
Доказова база	criteria provided& multiple submitters& no conflicts
Оцінка ефекту шкалою REVEL	0.900

▼ [GAA / not provided or Glycogen storage disease or type II or Cardiovascular phenotype](#)

Хромосома	chr17
Ген	GAA
Rs код	rs375470378
Medgen ID	C0017921,C3661900,CN230736
Генотип учасника	C/G
Фенотип	Гетерозиготний варіант
Посилання на варіант у ClinVar	www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/?term=419722
Клінічна інтерпретація	Likely_pathogenic
Асоційований фенотип	not_provided or Glycogen_storage_disease or _type_II or Cardiovascular_phenotype
Доказова база	reviewed by expert panel
Оцінка ефекту шкалою REVEL	.

Генотип за поширеними асоціативними та патогенними варіантами:

▼ [MCM6 / Лактазна персистенція](#)

Хромосома	chr2
Ген	MCM6
Rs код	rs4988235
Генотип учасника	G/A
Фенотип	Імовірна здатність перетравлювати лактозу в дорослому віці
ID варіанту в ClinVar	rs4988235
Посилання на варіант у ClinVar	www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/?term=rs4988235
Асоційований фенотип	Лактазна персистенція

▼ [MCM6 / Лактазна персистенція](#)

Хромосома	chr2
Ген	MCM6
Rs код	rs182549
Генотип учасника	C/T
Фенотип	Імовірна здатність перетравлювати лактозу в дорослому віці

Фенотип

ID варіанту в ClinVar

Посилання на варіант у ClinVar

Асоційований фенотип

імовірна здатність перетравлювати лактозу в дорослому віці

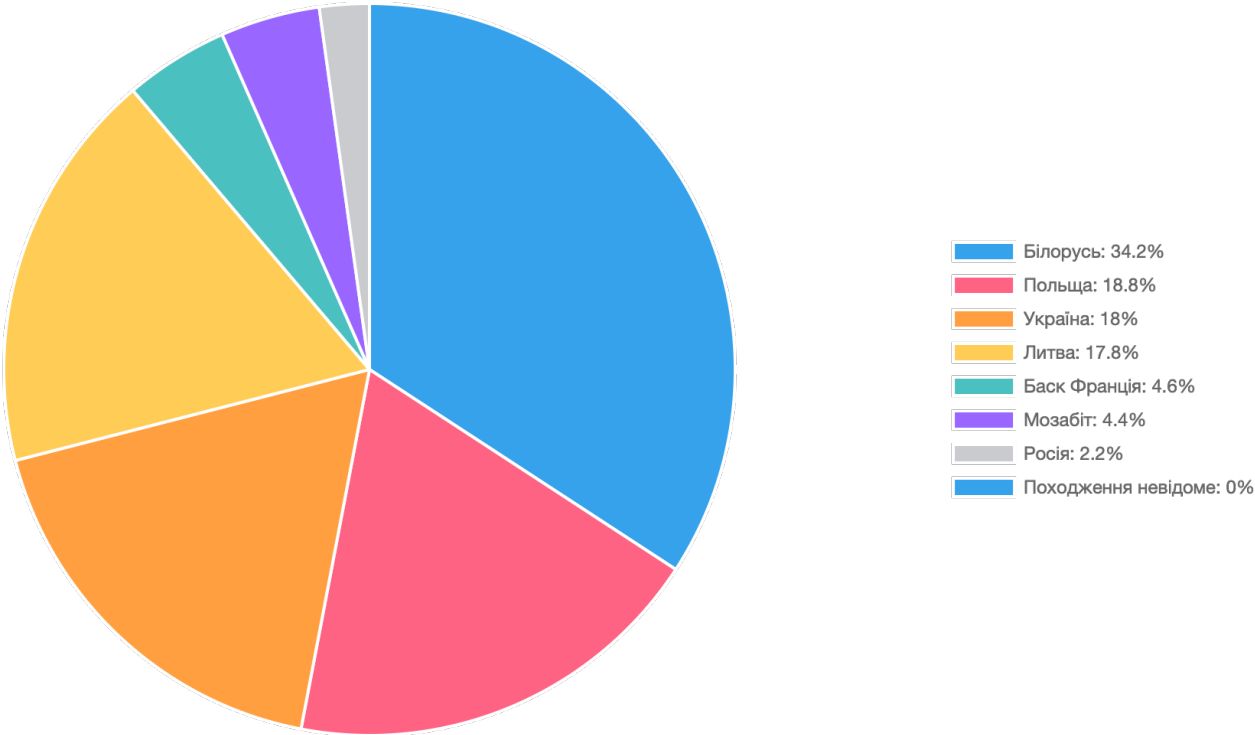
rs182549

www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/?term=rs182549

Лактазна персистенція

Звіт генетичного аналізу по компонентах імовірного походження

Ми визначили у Вашому зразку геному показники схожості з різними популяціями людей у наступному відсотковому відношенні:



Дані генетичні групи у відсотках відображають популяції, звідки імовірно походять ваші предки в різних географічних регіонах. Подібність до певної популяції означає, що існує генетична схожість між вашою ДНК та ДНК осіб, представників цієї популяції (до прикладу, української)

УВАГА: відсоткове відношення визначене різними інструментами та\чи комерційними компаніями може суттєво відрізнятися, залежно від бази даних зразків, згідно якої проводилося порівняння.

Популяції для аналізу Вашого походження були отримані з бази даних EURASIA K20(<https://eurasiandna.com>). Генетичний аналіз проводився за допомогою DIYDodecad та власних інструментів біоінформатичного аналізу.

Додаткова інформація

Класифікація варіантів може змінюватися з часом внаслідок нових вказівок щодо тлумачення варіантів та / або появи нової інформації. Якщо варіант буде перекласифіковано, то ClinVar оновить опис варіанта з новим тлумаченням. Результати даного звіту слід обговорити з медичним працівником, таким як лікар-генетик, сімейний лікар та інші лікуючі лікарі, щоб дізнатись більше про цей результат та відповідні наступні кроки для подальшої оцінки ризиків для здоров'я або клінічного спостереження за станом здоров'я. Результати даного секвенування екзому є лише частиною наукового дослідження і не повинні служити єдиною основою для клінічних рішень. Для повноцінної клінічної інтерпретації може знадобитися додаткові обстеження та верифікація знахідок, а також консультація лікаря-

генетика. Ми наголошуємо, що результати можуть бути інтерпретовані ЛИШЕ в контексті додаткових лабораторних обстежень, сімейного анамнезу та клінічної картини стану чи захворювання учасника. Даний звіт не містить варіантів невідомого значення, оскільки на основі наявного обмеженого фенотипу і відсутності геномних даних родини учасника їх не можливо інтерпретувати.

ЗВЕРНІТЬ УВАГУ!

Дослідження екзому (кодуючих ділянок ДНК) не є всеохоплюючим та остаточним діагностичним тестом для станів та захворювань. Слід усвідомити, що в такого роду тестах теж можливі джерела помилок.

Помилки можуть бути результатом контамінації та кросконтамінації зразків, рідкісних технічних помилок, рідкісних та недостатньо вивчених генетичних варіантів, що заважають біоінформатичному аналізу, останніх наукових розробок та перекласифікацій, а також використання альтернативних анотаційних та класифікаційних систем і баз даних. Цей тест повинен бути одним із багатьох аспектів, який використовує медичний працівник, щоб допомогти скласти план діагностики та лікування. У деяких випадках, для спростування або підтвердження діагнозу потрібне обстеження та генетичне тестування родичів першої та другої лінії.

РЕЗУЛЬТАТИ ДАНОГО ДОСЛІДЖЕННЯ Є СТРОГО КОНФІДЕНЦІЙНИМИ!

Ви як учасник несете відповідальність за їх поширення після отримання даного звіту через захищений онлайн-ресурс."

Зверніться до кваліфікованого генетика від партнерів проекту:

*Для прискорення запису – вкажіть у полі коментар "Я учасник генетичного дослідження"

** Для збереження звіту у форматі .pdf – у вікні що відкриється після натискання "Друк та збереження" оберіть у якості принтера пункт "Зберегти у PDF" і натисніть "Зберегти"