

TŁUMACZENIE WYNIKU
Raport z analizy

Pacjent:

Data urodzenia:

Płeć:

Nr raportu.:

/ Kod próbki:

Zlecona analiza: Fertiscan™ Globalny Panel NGS ds. niepłodności

DANE ZLECAJĄCEGO

Zlecający:

SZCZEGÓŁY PRÓBK

Wskazanie do badania:

Rodzaj próbki:

Data przyjęcia próbki:

Data pobrania próbki:

Godzina przyjęcia:

**ANALIZA
DANYCH**

- NM_032485.6 (MCM8): c.[1021G>A]; [=] p.[(Glu341Lys)]; [(=)]

Wynik:

Zidentyfikowane warianty genetyczne (zob. sprawozdanie techniczne):

ANXAS: ujemny (haplotyp wt)
HLA-G 3' UTR del/ins 14bp: del/del ujemny CYP19A1:
c.*19C>T [rs10046]: zidentyfikowany genotyp CC
ESR1: c.453-397T>C [rs2234693]: zidentyfikowany
genotyp TT ESR2: c.*39G>A [rs4986938]: zidentyfikowany
genotyp AA
FSHR: c.919G>A (p.Ala307Thr) [rs6165]: zidentyfikowany genotyp GA
FSHR: c.2039G>A (p.Ser680Asn) [rs6166]: zidentyfikowany genotyp
GA IRS1: c.2911G>A (p.Gly971Arg) [rs1801278]: zidentyfikowany
genotyp GA LHB: c.82T>C (p.Trp28Arg) [rs1800447]: zidentyfikowany
genotyp TC
LHR (LHCGR): c.1660C>T (p.Arg554Ter) [rs121912524]: zidentyfikowany
genotyp CC CEP250: c.6358A>G (p.Asn2120Asp) [rs61729985]:
zidentyfikowany genotyp AA NLRP10: c.1015G>T (str. 1015GTAsp339Tyr)
[rs144864261]: zidentyfikowany genotyp GG OSBPLS: c.1357G>C (str. 1357GC
(str. 1357GC (str. 13Gly453Arg): zidentyfikowany genotyp GG
C4BPA: c.359G>A (p.Arg120His) [rs867500835]: zidentyfikowany genotyp GG
C4BPA: c.377T>C (p.Ile126Thr): zidentyfikowany genotyp TT
C4BPA: c.671T>C (p.Ile224Thr) [rs116795518]: zidentyfikowany genotyp TT
C4BPA: c.1268G>A (p.Gly423Glu) [rs116700161]: zidentyfikowany genotyp
GG CD46: c.926C>T (p.Pro309Leu) [rs41317833]: zidentyfikowany genotyp
CC CD46: c.638A>T (p.Asn21311e): zidentyfikowany genotyp AA

Interpretacja:

U pacjenta stwierdzono NOSICIELSTWO następującego wariantu:

- c.1021G>A (p.Glu341Lys) heterozygotyczny w genie MCM8 [rs16991615] nieopisany w bazie danych ClinVar, ale zgłoszony w bazie egzomatów gnomAD (wersja: 2.1.1, $f = 0,0451$) zarówno pod względem heterozygotyczności, jak i homozygotyczności. Ten sam wariant jest oceniany jako łagodny zgodnie z kryteriami ACMG, jednak w literaturze jest związany z rezerwą jajnikową.
Ref.: Schuh-Huerta (2012) Hum Genet 131, 1709

Nie znaleziono żadnych wariantów w innych genach badanych w panelu. Automatyczna klasyfikacja Franklin ACMG, aktualizacja 2023.8 ClinVar zaktualizowano 04 stycznia 2024 r.

Dalsze działania:

Zalecana jest konsultacja genetyczna.

TŁUMACZENIE WYNIKU

Raport z analizy

Pacjent:

Data urodzenia: | Płeć:

Nr raportu.: / Kod próbki:

Zlecona analiza: Fertiscan™ Globalny Panel NGS ds. niepłodności

Nota techniczna: Globalny panel NGS dotyczący niepłodności kobiecej FertiScan to wielogenowy test panelowy dla zdrowia reprodukcyjnego i płodności kobiety. Ujawnia czynniki genetyczne, które są związane z niektórymi z najczęstszych schorzeń rozrodczych u kobiet. DNA, wyizolowane z krwi obwodowej, jest amplifikowane metodą PCR. Dzięki masowo równoległemu sekwencjonowaniu (MPS), które wykorzystuje techniki sekwencjonowania nowej generacji (NGS), 100 genów jest całkowicie sekwencjonowanych (eksony i przyległe regiony intronów, ± 5 nukleotydów) (patrz raport techniczny) na dużej głębokości odczytu. Powstałe w ten sposób sekwencje genetyczne są analizowane za pomocą zaawansowanej analizy bioinformatycznej w celu sprawdzenia obecności potencjalnych mutacji w badanych genach. Test Globalny Panel Płodności Kobiet FertiScan analizuje ponad 70 genów związanych z niepłodnością kobiet, w tym pierwotną niewydolnością jajników, dysfunkcją jajników, dysgenezą jajników, zespołem policystycznych jajników, przedimplantacyjną śmiertelnością zarodka, błędami folikulogenezy i wadami dojrzewania oocytów, zespołem hiperstymulacji jajników, i nawracające utraty ciąży. Badania przesiewowe genów: ANXAS, BMPIS, C4BPA, CAPN10, CD46, CEP250, CGB, CLPP, CYPIIAI, CYP17AI, CYP19AI, CYP21A2, DIAPH2, EIF2B2, EIF2B4, EIF2B5, ERCC6, ESRI, ESR2, FANCM, FIGLA, FU22792, FMRI, FOXL2, FOXP3, FSHBB, FSHR, GALT, GDF9, GNRHI, GNRHR, HARS2, HFMI, HLA-G, HSD17B4, IRSI, KHDC3L, KISSI, KISSIR, LARS2, LHB, LHCGR, LHR, MCM8, MCM9, MRPS22, MSHS, NALP7, NLRPI0, NOBOX, NRSAL, NUP107, OSBPLS, PADI6, PATL2, PMM2, POFIB, PROKRI, PSMC31P, SOHLHI, STAG3, SYCEI, SYCP3, TACR3, TLE6, TUBB8, TWNK, WEE2, WNT6, ZPI, ZP3.

Niniejszy raport nie może być częściowo powielany bez pisemnej zgody laboratorium.
Wyniki wskazane w raporcie odnoszą się wyłącznie do analizowanej próbki.
Dokument stanowi kopię zgodną z oryginałem, przechowywanym w archiwach.