



ФИО пациента:
Страховой полис:
Адрес:
Заказчик:
Врач ЛПУ:
Вид биоматериала:

Дата рождения:
Пол:
Диагноз:

№ ИБ:
Дата поступления:

Результат исследования в доставленной пробе

Панель для диагностики наследственных синдромов

Номер штрих-кода: 1306121275276

Параметр	Результат
Результат	Патогенных вариантов не выявлено
Тип анализа	поиск герминальных мутаций
Дата готовности результата	

ТЕХНИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ

Секвенирование выполнено на платформе: Illumina MiSeqDx
Технология обогащения: Мультиплексная амплификация всех экзонов генов ATM, ATR, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CHEK1, CHEK2, EPCAM, FANCL, MLH1, MSH2, NBN, NF1, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54, STK11, TP53, POLE

Список генов в панели: TM, ATR, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CHEK1, CHEK2, EPCAM, FANCL, MLH1, MSH2, NBN, NF1, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54, STK11, TP53, POLE

Данные секвенирования анализировались в соответствии с рекомендациями GATK Best Practices (институт Броуда) для поиска герминальных/соматических мутаций. Файлы FASTQ обрабатывались для удаления адаптеров, с 3'-конца удалялись все N и буквы с качеством менее 15 методом "скользящего окна" (размер окна 6 нуклеотидов), для NextSeq/NovaSeq также удалялись поли-G. Полностью удалялись все прочтения, содержащие более 40% букв с качеством менее 15, и прочтения длиной менее 36. Затем выполнялось картирование на геном с помощью алгоритма BWA-MEM и последующее удаление дубликатов при необходимости. Проводилась рекалибровка значений качества с помощью инструмента BaseRecalibrator, затем поиск вариантов с помощью алгоритмов Strelka2 и HaplotypeCaller/Mutect2 из GATK4. Получившиеся VCF-файлы объединяли с удалением дублирующихся строк. Постобработка вариантов проводилась с помощью предобученной нейронной сети (CNNScoreVariants, модель 2D) и с помощью индивидуальных фильтров по качеству. Варианты аннотировались по следующим источникам данных: RefSeq, LRG, dbSNP, gnomAD, OMIM, ClinVar, HGMD (публичная), алгоритмы предсказания патогенности SIFT, PolyPhen HDIV/HVAR, Mutation Taster, FATHMM, CADD, DANN, M-CAP, REVEL, BayesDel, ClinPred, LIST-S2.

Версии программ и баз данных			
Программа	Версия	База данных	Версия
BWA-MEM	0.7.17 (2.2.1 для WGS)	Сборка генома	GRCh38/hg38
GATK	4.2.4.1	Геномы gnomAD	3.1.1
GATK CNN	4.2.0.0	Экзомы gnomAD	2.1.1
DRAGEN	1.0/3.4.12	dbSNP	155
Strelka2	2.9.10	ClinVar	20220306
Snpeff	5.0e		

Исследование выполнил:

Зам. Директора по медицинской части Слущкий Е. А.
Дата выполнения исследования:

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы
"Московский научно-практический центр лабораторных исследований Департамента здравоохранения города Москвы"
ОГРН 1027739811770, ИНН 7724015205, КПП 772401001 Лицензия № ЛО41-01137-77/00367740 от 12 октября 2020 г.

