



РЕЗУЛЬТАТ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ: NGS ПАНЕЛЬ «ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЙ ГИПЕРТЕРМИИ»

Ф.И.О. ПАЦИЕНТА:	
ДАТА РОЖДЕНИЯ ПАЦИЕНТА:	
ПОЛ:	
ЛАБОРАТОРНЫЙ НОМЕР:	
НАПРАВЛЯЮЩЕЕ УЧРЕЖДЕНИЕ:	
ДАТА ВЫДАЧИ:	

Гены	Вариант	Генотип	Вариант	Генотип
Предрасположенность к злокачественной гипертермии				
CACNA1S	c.3257G>A (p.Arg1086His)	wt/wt	c.520C>T (p.Arg174Trp)	wt/wt
	c.38T>G (p.Leu13Arg)	wt/wt	c.7124G>C (p.Gly2375Ala)	wt/wt
RYR1	c.103T>C (p.Cys35Arg)	wt/wt	c.7282G>A (p.Ala2428Thr)	wt/wt
	c.130C>T (p.Arg44Cys)	wt/wt	c.7291G>T (p.Asp2431Tyr)	wt/wt
	c.487C>T (p.Arg163Cys)	wt/wt	c.7300G>A (p.Gly2434Arg)	wt/wt
	c.488G>T (p.Arg163Leu)	wt/wt	c.7304G>A (p.Arg2435His)	wt/wt
	c.529C>T (p.Arg177Cys)	wt/wt	c.7304G>T (p.Arg2435Leu)	wt/wt
	c.742G>C (p.Gly248Arg)	wt/wt	c.7310C>T (p.Ala2437Val)	wt/wt
	c.742G>A (p.Gly248Arg)	wt/wt	c.7354C>T (p.Arg2452Trp)	wt/wt
	c.982C>T (p.Arg328Trp)	wt/wt	c.7360C>T (p.Arg2454Cys)	wt/wt
	c.1021G>A (p.Gly341Arg)	wt/wt	c.7361G>A (p.Arg2454His)	wt/wt
	c.1021G>C (p.Gly341Arg)	wt/wt	c.7372C>T (p.Arg2458Cys)	wt/wt
	c.1201C>T (p.Arg401Cys)	wt/wt	c.7373G>A (p.Arg2458His)	wt/wt
	c.1209C>G (p.Ile403Met)	wt/wt	c.7522C>T (p.Arg2508Cys)	wt/wt
	c.1565A>C (p.Tyr522Ser)	wt/wt	c.7522C>G (p.Arg2508Gly)	wt/wt
	c.1565A>G (p.Tyr522Cys)	wt/wt	c.7523G>A (p.Arg2508His)	wt/wt
	c.1589G>A (p.Arg530His)	wt/wt	c.8026C>T (p.Arg2676Trp)	wt/wt
	c.1597C>T (p.Arg533Cys)	wt/wt	c.9310G>A (p.Glu3104Lys)	wt/wt
	c.1598G>A (p.Arg533His)	wt/wt	c.11315G>A (p.Arg3772Gln)	wt/wt
	c.1615T>C (p.Phe539Leu)	wt/wt	c.11708G>A (p.Arg3903Gln)	wt/wt
	c.1654C>T (p.Arg552Trp)	wt/wt	c.11969G>T (p.Gly3990Val)	wt/wt
	c.1840C>T (p.Arg614Cys)	wt/wt	c.12533G>T (p.Gly4178Val)	wt/wt
	c.1841G>T (p.Arg614Leu)	wt/wt	c.12700G>C (p.Val4234Leu)	wt/wt
	c.5183C>T (p.Ser1728Phe)	wt/wt	c.12700G>T (p.Val4234Leu)	wt/wt
	c.6487C>T (p.Arg2163Cys)	wt/wt	c.14209C>T (p.Arg4737Trp)	wt/wt
	c.6488G>C (p.Arg2163Pro)	wt/wt	c.14210G>A (p.Arg4737Gln)	wt/wt
	c.6488G>A (p.Arg2163His)	wt/wt	c.14387A>G (p.Tyr4796Cys)	wt/wt
	c.6502G>A (p.Val2168Met)	wt/wt	c.14471T>C (p.Leu4824Pro)	wt/wt
	c.6612C>G (p.His2204Gln)	wt/wt	c.14477C>T (p.Thr4826Ile)	wt/wt
	c.6617C>G (p.Thr2206Arg)	wt/wt	c.14497C>T (p.His4833Tyr)	wt/wt
	c.6617C>G (p.Thr2206Met)	wt/wt	c.14512C>G (p.Leu4838Val)	wt/wt
	c.6628G>T (p.Val2210Phe)	wt/wt	c.14545G>A (p.Val4849Ile)	wt/wt
	c.7007G>A (p.Arg2336His)	wt/wt	c.14582G>A (p.Arg4861His)	wt/wt
	c.7042_7044del (p.Glu2348del)	wt/wt	c.14627A>G (p.Lys4876Arg)	wt/wt
c.7048G>A (p.Ala2350Thr)	wt/wt	c.14693T>C (p.Ile4898Thr)	wt/wt	
c.7063C>T (p.Arg2355Trp)	wt/wt	c.14918C>T (p.Pro4973Leu)	wt/wt	
c.7090T>G (p.Phe2364Val)	wt/wt			

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Перечисленные варианты в гене *RYR1* **не обнаружены**.

Перечисленные варианты в гене *CACNA1S* **не обнаружены**.

Для исследования были выбраны варианты, рекомендованные European Malignant Hyperthermia Group в качестве диагностически значимых (<https://www.emhg.org/diagnostic-mutations>).

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Генеральный директор
ООО «Сербалаб» к.б.н

Асеев М.В.

