

Podłoże genetyczne rozwoju STANU PRZEDRZUCAWKOWEGO - PRZ GEN TEST

Badanie obejmuje analizę 8121 zmian genetycznych w 47 genach związanych z: stanem przedrzucawkowym, rzucawką.

IMIĘ: NAZWISKO:
PESEL: DATA URODZENIA:
ADRES:

DATA PRZYJĘCIA SKIEROWANIA: 2023-03-19
DATA PRZYJĘCIA MATERIAŁU: 2023-04-08
DATA ANALIZY BIOINFORMATYCZNEJ: 2023-04-08
DATA WYNIKU: 2023-04-08
RODZAJ MATERIAŁU: krew pełna

METODA ANALIZY: Sekwencjonowanie całoeksomowe (WES, ang. Whole Exome Sequencing) z wykorzystaniem zestawu Twist BioSciences (Twist Exome 2.0 + Comprehensive Exome Spike-In + human mtDNA panel) oraz technologii Illumina.

Analiza bioinformatyczna obejmuje analizę zmian genetycznych w obrębie eksonów genów: *ZNF831, VEGFA, TNF, TLR4, TLR2, STOX1, SI, SH2B3, SERPINE1, SART3, RUFY3, ROCK2, PGF, PAEP, NOS, MUC21, MTHFR, LPL, ITPR1, ITGB3, IL10, GSTP1, FTO, FN, FLT1, FGF5, F5, F2, ERAP2, ERAP1, EPHX1, ENG, ELN, DLG2, CTLA4, CHMP2B, CCHCR1, BAMBI, ATXN1, APOE, AGTR1, AGT, ACE.*

Limit detekcji metody $\geq 5\%$ na poziomie ufności 99%.

Pokrycie dla całego panelu 97,75%, średnia głębokość dla całego panelu x 152

Pokrycie dla mitochondrialnego DNA: 100%, średnia głębokość dla mitochondrialnego DNA: x 900

WYNIK:

Stwierdzono następujące zmiany genetyczne:

NM_000130.4(F5):c.1601G>A (p.Arg534Gln)	HOMOZYGOTYCZNA	PATOGENNA ¹
Wykryta mutacja stanowi 100%, głębokość wykrytej mutacji: x182		
NM_152709.5(STOX1):c.457T>C (p.Tyr153His)	HETEROZYGOTYCZNA	CZYNNIK RYZYKA ²
Wykryta mutacja stanowi 50%, głębokość wykrytej mutacji: x60		
NM_000852.4(GSTP1):c.313A>G (p.Ile105Val)	HETEROZYGOTYCZNA	ŁAGODNA ³
Wykryta mutacja stanowi 50%, głębokość wykrytej mutacji: x84		
NM_005214.5(CTLA4):c.49A>G (p.Thr17Ala)	HETEROZYGOTYCZNA	CZYNNIK RYZYKA ⁴
Wykryta mutacja stanowi 50%, głębokość wykrytej mutacji: x105		

Dodatkowo wykryto zmiany o nieznanym znaczeniu klinicznym (VUS, ang. Variant Uncertain Significance) :

NM_001347721.2(DYRK1A):c.216G>A (p.Met72Ile) HETEROZYGOTYCZNA

Wykryta mutacja stanowi 50%, głębokość wykrytej mutacji: x115

NM_001306129(FN1): c.6688G>A (p.Val2230Ile) HOMOZYGOTYCZNA

Wykryta mutacja stanowi 100%, głębokość wykrytej mutacji: x207

NM_022350.3(ERAP2):c.2006T>A (p.Leu669Gln) HETEROZYGOTYCZNA⁵

Wykryta mutacja stanowi 50%, głębokość wykrytej mutacji: x43

Analiza bioinformatyczna (VUS) wskazuje na **wysoko prawdopodobne patogenne znaczenie zmian.**

INTERPRETACJA:

Stwierdzono wyższe niż populacyjne ryzyko wystąpienia stanu przedrzucawkowego.

Dodatkowo stwierdzono:

- podwyższone ryzyko rozwoju chorób zatorowo-zakrzepowych – niedobór czynnika V¹

- oporność/zmniejszenie odpowiedzi na stosowanie cyklofosfamid i epirubicyny⁶

OPRACOWANO NA PODSTAWIE:

1. Kujovich JL. Factor V Leiden thrombophilia. Genet Med. 2011 Jan;13(1):1-16. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181faa0f2. PMID: 21116184.
2. van Dijk M, Mulders J, Poutsma A, Könt AA, Lachmeijer AM, Dekker GA, Blankenstein MA, Oudejans CB. Maternal segregation of the Dutch preeclampsia locus at 10q22 with a new member of the winged helix gene family. Nat Genet. 2005 May;37(5):514-9. doi: 10.1038/ng1541. Epub 2005 Apr 3. PMID: 15806103.
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/RCV000211269.1/>
4. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/RCV000018427/>
5. Johnson MP, Roten LT, Dyer TD, East CE, Forsmo S, Blangero J, Brennecke SP, Austgulen R, Moses EK. The ERAP2 gene is associated with preeclampsia in Australian and Norwegian populations. Hum Genet. 2009 Nov;126(5):655-66. doi: 10.1007/s00439-009-0714-x. Epub 2009 Jul 4. PMID: 19578876; PMCID: PMC2783187.
6. Whirl-Carrillo M, McDonagh EM, Hebert JM, Gong L, Sangkuhl K, Thorn CF, Altman RB, Klein TE. Pharmacogenomics knowledge for personalized medicine. Clin Pharmacol Ther. 2012 Oct;92(4):414-7. doi: 10.1038/clpt.2012.96. PMID: 22992668; PMCID: PMC3660037.

UWAGI:

Zgodnie z algorytmem diagnostycznym zaleca się potwierdzenie obecności mutacji metodą sekwencjonowania Sangera oraz badanie kosegregacyjne dla zmian o charakterze VUS.

Konsultował:

mgr Łukasz Madej
12835

specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej