

Predyspozycje genetyczne do rozwoju niepłodność i niepowodzenia rozrodu

Badanie obejmuje analizę 79332 zmian genetycznych w 301 genach

IMIĘ: NAZWISKO:
PESEL: DATA URODZENIA: PŁEĆ:
ADRES:

DATA PRZYJĘCIA SKIEROWANIA: 2023-03-19

ROZPOZNANIE: niepłodność żeńska

DATA PRZYJĘCIA MATERIAŁU: 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: AARS2 ATG7 ATG9A BUB1B CPEB1 DAZL DCAF17 DDX11 DIAPH2 EIF4ENIF1 EMX2 ERAL1 ERCC2 ERCC3 ERCC4 ERCC6 ESR1 ESR2 POF1B GATA4 H6PD HAX1 HNF1B HSD11B1 INHA LHX1 LHX8 LHX9 PGM1 PGRMC1 POLG POLR3HPPARG, ACTL9, ADGRG2, AIP, AIRE, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARL6, ARMC2, ARX, ATG7, ATG9A, atm, ATRX, AURKC, AXL, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BMP15, BMP4, BRDT, BTG4, BTK, BUB1B, C14orf39, CASR, CATIP, CATSPER1, CBX2, CCDC141, CCDC39, CDC14A, CDC73, CDH23, CEP112, CEP78, CFAP251, CFAP298, CFAP43, CFAP44, CFAP45, CFAP47, CFAP52, CFAP58, CFAP65, CFAP69, CFAP70, CFAP91, CFTR, CHD7, CLPP, CPE, CPEB1, CYP11A1, CYP17A1, CYP19A1, DAZL, DCAF17, DDX11, DHH, DIAPH2, DIO1, DMRT1, DMRT2, DNAH1, DNAH10, DNAH17, DNAH2, DNAH6, DNAH8, DNHD1, DPY19L2, DUOX2, DUOXA2, DUSP6, DZIP1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4ENIF1, EMX2, ERAL1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC6, ESR1, ESR2, F2, F5, FANCA, FANCM, FBXO43, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FIGLA, FLRT3, FOXE1, FOXL2, FSHB, FSHR, FSIP2, GALT, GATA3, GATA4, GCM2, GCNA, GDF9, GGN, GGPS1, GH1, GHR, GHRHR, GLA, GLIS3, GNA11, GNAS, GNRH1, GNRHR, GPR101, H6PD, HAMP, HARS2, HAX1, HESX1, HFE, HFM1, HNF1B, HOXA13, HS6ST1, HSD11B1, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HSF2BP, HYDIN, IFT74, IGSF1, IGSF10, IL17RD, INHA, INSL3, IRS4, IYD, KHDC3L, KISS1, KISS1R, KLHL10, LARS2, LAS1L, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX1, LHX3, LHX4, LHX8, LHX9, LMNA, M1AP, MAMLD1, MAP3K1, MCM8, MCM9, MEI1, MKKS, MNS1, MOS, MSH4, MSH5, NANOS1, NDNF, NKX2-1, NKX2-5, NLRP5, NLRP7, NOBOX, NPAS2, NROB1, NR3C1, NR5A1, NSMF, NUP107, OTX2, PADI6, PANX1, PATL2, PAX8, PCSK1, PDHA2, PGM1, PGRMC1, PICK1, PLCZ1, PMFBP1, PNLDC1, POF1B, POLG, POLR3H, POR, POU1F1, PPARG, PPP2R3C, PRLR, PROK2, PROKR2, PROP1, PRORP, PSMC3IP, PTH, QRICH2, RNPC3, RSPH3, RSPO1, SECISBP2, SEMA3A, SEMA3E, SEPTIN12, SHOC1, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A8, SLC40A1, SLC5A5, SOHLH1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SPATA16, SPEF2, SPIDR, SPRY4, SRA1, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SUN5, SYCE1, SYCP2, SYCP3, TAC3, TACR3, TAF4B, TBCE, TBL1X, TCF12, TERB1, TEX11, TEX14, TEX15, TFR2, TG, THRA, THRB, TLE6, TPO, TRHR, TRIM32, TRIP13, TSGA10, TSHB, TSHR, TTC21A, TTC29, TTC8, TTF1, TUBB8, TWNK, UBR1, USP26, USP8, USP9Y, WDR11, WDR19, WEE2, WNT4, WT1, WWOX, XRCC2, ZMYND15, ZP1, ZP2, ZP3, ZSWIM7*

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

Pokrycie dla całego panelu 99.2 %, średnia głębokość dla całego panelu x119

WYNIK:

Stwierdzono następujące zmiany genetyczne:

NM_000216.4(ANOS1):c.773G>A (p.Trp258Ter)

XLR

PATOGENNA

Wykryta mutacja stanowi 100%, głębokość wykrytej mutacji: x196

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

* Geny z panelu związane z niepłodnością żeńska nie są analizowane

**lista wszystkich wariantów VUS jest obecna w panelu pacjenta na stronie diagmol.pl

INTERPRETACJA:

Stwierdzono hipogonadyzm hipogonadotropowy 1 z anosmią lub bez anosmii (HH1)

OPRACOWANO NA PODSTAWIE:

1. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/variation/692191/>
2. https://www.malacards.org/card/hypogonadotropic_hypogonadism_1_with_or_without_anosmia
3. <https://www.omim.org/entry/308700>

Konsultował:

mgr Łukasz Madej
specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej
12835