

ПРИЛОЖЕНИЕ 2

- 1) Официальный отчет полногеномного секвенирования образцов крови пациента К. Характеристика аллельной представленности генов клонального гемопоэза в образцах ДНК, выделенной из МНК пациента К.
- 2) Характеристика аллельной представленности генов клонального гемопоэза в образце терапевтической hDNA^{gr}
- 3) Расчет средней ошибки при оценке частот аллельной представленности генов клонального гемопоэза в образцах ДНК, выделенной из МНК пациента К.



МНИОИ им. П.А. Герцена - Филиал ФГБУ "НМИЦ Радиологии" Минздрава
России
NGS исследования.

Молекулярно-генетический анализ

«25» ноября 2024 г.

ФИО Больного: К-ов В.П.

Диагноз: Нейроэндокринная опухоль тонкого кишечника

Направившее учреждение: Клинический госпиталь «НейроВита»

Описание исследования (см. раздел Материалы и методы)

Герминальные варианты нуклеотидной последовательности

1) Кодирующие варианты

		ID образца	5402RUXE	9288GZFA	0428WWPS	0927LYOD	6477AAQI
		Дата поступления	22.06.2022	25.10.2022	01.03.2023	26.02.2024	30.09.2024
		Тест-система	MGIEasy Exome Capture V5 Probe set	Roche KAPA HyperExome	Roche KAPA HyperExome	Nanodigmbio NEXome Plus Panel v1.0	Nanodigmbio NanOnco Plus Panel v3.0
		Покрытие	103.7	127.5	71.3	75.3	1451.9
		Биоматериал	Кровь	Кровь	Кровь	Кровь	Кровь

N	Ген	Нуклеотидная замена	rsID (если имеется)	VAF (%)	VAF (%)	VAF (%)	VAF (%)	VAF (%)
1	ASXL1	ENST00000306058. 5:c.3744T>C	rs4911231	53.846	52.083	49.138	51.562	46.083
2	ASXL1	ENST00000306058. 5:c.2429T>C	rs6058694	100	100	100	100	99.6
3	BCOR	ENST00000342274. 4:c.1260T>C	rs5917933	100	100	100	98.667	99.355
4	BCORL1	ENST00000218147. 7:c.331T>C	rs4830173	100	100	100	100	98.585
5	DNMT1	ENST00000340748. 4:c.1734A>G	rs721186	100	100	100	100	98.804
6	DNMT1	ENST00000340748. 4:c.1341A>G	rs2228611	57.143	36.956	54.902	49.206	39.665
7	GNAS	ENST00000265620. 7:c.348C>T	rs7121	100	100	100	100	99.268
8	JAK2	ENST00000381652. 3:c.2490G>A	rs2230724	100	100	100	98.214	99.849
9	KRAS	ENST00000256078. 4:c.483G>A	rs4362222	100	100	100	100	99.619
10	MTOR	ENST00000361445. 4:c.6909G>A	rs11121691	100	100	100	100	99.214
11	MTOR	ENST00000361445. 4:c.5553C>T	rs2275527	100	100	98.824	98.387	98.837
12	NLRP3	ENST00000336119. 3:c.732G>A	rs3806268	100	100	100	97.931	н/д
13	NLRP3	ENST00000336119. 3:c.786A>G	rs4925543	100	100	100	100	н/д
14	RAD21	ENST00000297338. 2:c.1440T>C	rs1050838	49.333	55.039	49.091	36.842	42.041
15	SETBP1	ENST00000282030. 5:c.691G>C	rs11082414	40.984	52.98	45.977	50	н/д
16	SETBP1	ENST00000282030. 5:c.3825A>G	rs8096662	100	100	98.734	100	н/д
17	SF3B1	ENST00000335508. 6:c.2631T>C	rs788018	50.204	52.866	51.807	51.562	42.216
18	SF3B1	ENST00000335508. 6:c.423A>G	rs788023	48.485	47.059	40.678	44.444	33.382
19	SF3B1	ENST00000335508. 6:c.3657A>G	rs4685	53.846	46.032	45.679	53.03	46.131

2) Некодирующие варианты

			ID образца	5402RUXE	9288GZFA	0428WWPS	0927LYOD	6477AAQI
			Дата поступления	22.06.2022	25.10.2022	01.03.2023	26.02.2024	30.09.2024
			Тест-система	MGI Easy Exome Capture V5 Probe set	Roche KAPA HyperExome	Roche KAPA HyperExome	Nanodigmbio NEXome Plus Panel v1.0	Nanodigmbio NanOnco Plus Panel v3.0
			Покрытие	103.7	127.5	71.3	75.3	1451.9
			Биоматериал	Кровь	Кровь	Кровь	Кровь	Кровь
N	Ген	Нуклеотидная замена	rsID (если имеется)	VAF (%)	VAF (%)	VAF (%)	VAF (%)	VAF (%)
1	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.704-100C>T	rs2295765	100	н/д	н/д	н/д	н/д
2	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.*90T>C	rs2295763	47.761	н/д	н/д	н/д	н/д
3	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.128+26A>G	rs2295454	38.462	н/д	н/д	47.826	44.022
4	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.237+2778A>G	rs2424879	46.154	н/д	н/д	н/д	н/д
5	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.237+3561G>T	rs6087374	99.074	н/д	н/д	н/д	н/д
6	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.457-22T>C	rs4911230	49.152	н/д	н/д	н/д	н/д
7	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.*394A>G	rs2295762	47.458	н/д	н/д	н/д	н/д
8	ASXL1	ENST00000306058 .5:c.*22A>G	rs2295764	44.068	н/д	н/д	н/д	н/д
9	ASXL2	ENST00000272341 .4:c.-640-3212C>A	rs7560766	51.887	н/д	н/д	н/д	н/д
10	ASXL2	ENST00000272341 .4:c.-724+2022G>A	rs3845680	48.472	н/д	н/д	н/д	н/д
11	BCOR	ENST00000342274 .4:c.3746-35T>C	rs3810694	100	н/д	н/д	н/д	н/д
12	CBL	ENST00000264033 .4:c.*4931T>C	rs2510145	н/д	н/д	н/д	н/д	н/д
13	CUX1	ENST00000292535 .7:c.31-32616A>T	rs12539310	н/д	н/д	н/д	41.739	н/д
14	DNMT1	ENST00000340748 .4:c.1784+14A>G	rs2114724	49.206	н/д	н/д	53.448	45.714
15	DNMT1	ENST00000340748 .4:c.721-149A>G	rs2162559	52	н/д	н/д	н/д	н/д
16	DNMT1	ENST00000340748 .4:c.756-438C>T	rs6511677	н/д	н/д	н/д	46.875	н/д
17	DNMT1	ENST00000340748 .4:c.996-8del	rs146876823	50	н/д	н/д	58.228	41.379
18	DNMT3A	ENST00000264709 .3:c.*500del	rs201421902	50.55	н/д	н/д	н/д	н/д
19	DNMT3A	ENST00000264709 .3:c.1122+7G>A	rs2276599	40.741	н/д	н/д	н/д	н/д
20	DNMT3A	ENST00000264709 .3:c.2597+197C>T	rs10084238	37.5	н/д	н/д	н/д	н/д
21	DNMT3A	ENST00000264709 .3:c.2597+30G>A	rs2304429	36.628	н/д	н/д	н/д	н/д
22	GNAS	ENST00000265620 .7:c.540+31C>T	rs199733353	50.476	н/д	н/д	55.454	45.873

23	GNAS	ENST00000265620 .7:c.994-127T>C	rs234628	56.25	н/д	н/д	н/д	н/д
24	GNB1	ENST00000378609 .4:c.- 96+12169G>A	rs7525092	47.191	н/д	н/д	н/д	н/д
25	GNB1	ENST00000378609 .4:c.-95-5592G>T	rs4648727	100	н/д	н/д	99.482	н/д
26	GNB1	ENST00000378609 .4:c.-96+24312T>C	rs9660106	54.546	н/д	н/д	н/д	н/д
27	IDH1	ENST00000345146 .2:c.1155-13del	rs200686278	95.833	н/д	н/д	94.286	83.674
28	IDH1	ENST00000345146 .2:c.*492G>T	rs6730955	100	н/д	н/д	н/д	н/д
29	IDH2	ENST00000330062 .3:c.207+100del	rs995128991	100	н/д	н/д	н/д	н/д
30	IDH2	ENST00000330062 .3:c.116-65T>C	rs10852126	100	н/д	н/д	н/д	н/д
31	IDH2	ENST00000330062 .3:c.116-119del	rs1596076858	40	н/д	н/д	н/д	н/д
32	JAK2	ENST00000381652. .3:c.*1325_*1330del	н/д	н/д	86.869	86.765	н/д	н/д
33	JAK2	ENST00000381652 .3:c.-108-61A>G	rs2274471	100	н/д	н/д	н/д	н/д
34	JAK2	ENST00000381652 .3:c.2571+2976T> A	rs6476939	100	н/д	н/д	н/д	н/д
35	JAK2	ENST00000381652 .3:c.2571+3688A> G	rs73395341	100	н/д	н/д	н/д	н/д
36	JAK2	ENST00000381652 .3:c.2572-3765C>T	rs772354091	46.875	н/д	н/д	н/д	н/д
37	JAK2	ENST00000381652 .3:c.2886+71G>A	rs10974955	100	н/д	н/д	н/д	н/д
38	JAK2	ENST00000381652 .3:c.3060-72A>G	rs10815163	100	н/д	н/д	н/д	н/д
39	JAK2	ENST00000381652 .3:c.2572- 3815G>C	rs62543876	100	н/д	н/д	н/д	н/д
40	KRAS	ENST00000256078 .4:c.*298T>G	rs712	48.98	н/д	н/д	н/д	н/д
41	KRAS	ENST00000256078 .4:c.*385C>T	rs4285970	98.485	н/д	н/д	н/д	н/д
42	KRAS	ENST00000256078 .4:c.112-7944C>A	rs7133635	100	н/д	н/д	н/д	н/д
43	MTOR	ENST00000361445 .4:c.5130+859T>C	rs6701524	100	н/д	н/д	н/д	н/д
44	MYD88	ENST00000396334 .3:c.*1244A>G	rs7744	40.476	н/д	н/д	н/д	н/д
45	NLRP3	ENST00000336119 .3:c.-405T>C	rs7523422	100	н/д	н/д	н/д	н/д
46	NLRP3	ENST00000336119 .3:c.2328-147G>C	rs10802498	100	н/д	н/д	н/д	н/д
47	NLRP3	ENST00000336119. .3:c.2328-37_2328- 36insTCTGAGGCC TTCTCTATTCCA GAGCTCTCTGGT CAGATGT		26.374	н/д	н/д	н/д	н/д

48	NLRP3	ENST00000336119 .3:c.2328-41_2328-40insAT	rs772851137	92.632	н/д	н/д	н/д	н/д
49	NLRP3	ENST00000336119 .3:c.2328-76C>T	rs12124866	100	н/д	н/д	н/д	н/д
50	NLRP3	ENST00000336119 .3:c.2669+2153T>C	rs12239046	49.18	н/д	н/д	н/д	н/д
51	NLRP3	ENST00000336119 .3:c.404-229T>G	rs4925651	100	н/д	н/д	н/д	н/д
52	NLRP3	ENST00000336119 .3:c.2498+85del	rs1572201385	100	н/д	н/д	н/д	н/д
53	PPM1D	ENST00000305921 .3:c.472+4036G>T	rs755026783	58.14	н/д	н/д	н/д	н/д
54	PTEN	ENST00000371953. 3:c.253+109_253+110insTCTTA		55.882	н/д	н/д	н/д	н/д
55	PTEN	ENST00000371953 .3:c.-366del	rs1454015229	н/д	98.508	н/д	н/д	97.273
56	PTEN	ENST00000371953 .3:c.-326G>C	rs2943772	н/д	100	100	100	100
57	PTEN	ENST00000371953 .3:c.*3415del	rs897970115	51.064	н/д	н/д	н/д	н/д
58	RAD21	ENST00000297338 .2:c.688+147G>A	rs16888926	49.64	н/д	н/д	н/д	н/д
59	RAD21	ENST00000297338 .2:c.688+46T>C	rs16888927	49.55	н/д	н/д	н/д	н/д
60	RAD21	ENST00000297338 .2:c.*91_*92insG		45.806	н/д	н/д	н/д	н/д
61	RAD21	ENST00000297338 .2:c.689-232del	rs201466177	98.246	н/д	н/д	н/д	н/д
62	RAD21	ENST00000297338 .2:c.937+447T>A	rs28419487	49.265	н/д	н/д	н/д	н/д
63	RAD21	ENST00000297338 .2:c.1621-248A>G	rs2289938	58.17	н/д	н/д	н/д	н/д
64	RAD21	ENST00000297338. 2:c.*1132_*1133insAT		96.685	н/д	н/д	н/д	н/д
65	RAD21	ENST00000297338 .2:c.*1350C>T	rs4570	100	н/д	н/д	н/д	н/д
66	RAD21	ENST00000297338 .2:c.-32-369C>G	rs16889050	н/д	н/д	н/д	57.576	н/д
67	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.-771+20818T>A	rs1012057	54.902	н/д	н/д	н/д	н/д
68	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.-771+20806A>C	rs2187298	50.781	н/д	н/д	н/д	н/д
69	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.-532+13604A>G	rs1734528	100	н/д	н/д	н/д	н/д
70	RUNX1	ENST00000467692 .1:n.101+17062A>G	rs764508	53.333	н/д	н/д	н/д	н/д
71	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.-532+13526A>G	rs1235287	100	н/д	н/д	н/д	н/д
72	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.-532+13497A>G	rs12483148	52.273	н/д	н/д	н/д	н/д

73	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.-196- 80787G>A	rs9305561	51.429	н/д	н/д	н/д	н/д
74	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.-196- 80649T>C	rs2834803	45.486	н/д	н/д	н/д	н/д
75	RUNX1	ENST00000467692 .1:n.167- 28848G>A	rs7278477	51.163	н/д	н/д	н/д	н/д
76	RUNX1	ENST00000467692 .1:n.101+16941G> A	rs764509	99.306	н/д	н/д	н/д	н/д
77	RUNX1	ENST00000467692 .1:n.167- 28693A>G	rs34062705	57.143	н/д	н/д	н/д	н/д
78	RUNX1	ENST00000467692 .1:n.101+17182A> C	rs4145271	58.261	н/д	н/д	н/д	н/д
79	RUNX1	ENST00000475045. .2:c.-771+26734_- 771+26735insTT		52.941	н/д	н/д	н/д	н/д
80	RUNX1	ENST00000300305 .3:c.58+67479G>A	rs1981392	48.291	н/д	н/д	н/д	н/д
81	RUNX1	ENST00000300305 .3:c.613+8537A>G	rs60855390	н/д	н/д	н/д	49.558	н/д
82	RUNX1	ENST00000300305 .3:c.614-1164G>A	rs9976946	100	н/д	н/д	н/д	н/д
83	RUNX1	ENST00000475045 .2:c.- 771+26657T>G	rs2835172	51.675	н/д	н/д	н/д	н/д
84	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.4001- 18530A>G	rs4890500	49.342	н/д	н/д	н/д	н/д
85	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.540+7422_540 +7423insTCCTT	rs3085861	47.727	44.444	38.71	42.857	н/д
86	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.540+7405G>A	rs663651	47.719	42.162	46.789	48	н/д
87	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.4001- 18463A>G	rs4890501	50.431	н/д	н/д	н/д	н/д
88	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.486+44089G> A	rs16978151	н/д	н/д	н/д	48.551	н/д
89	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.4171+1913G> A	rs7228266	45.93	н/д	н/д	н/д	н/д
90	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.4001- 18665A>T	rs12963102	40.741	н/д	н/д	н/д	н/д
91	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.4171+5589A> T	rs3861813	н/д	н/д	н/д	41.482	н/д
92	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.486+33312A> G	rs10502840	48.447	н/д	н/д	н/д	н/д
93	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.4001- 18376C>T	rs12967290	55.625	н/д	н/д	н/д	н/д
94	SETBP1	ENST00000282030 .5:c.4001- 18271C>G	rs58228944	50	н/д	н/д	н/д	н/д

95	SF3B1	ENST00000335508 .6:c.496-108A>G	rs699318	63.636	н/д	н/д	н/д	н/д
96	SF3B1	ENST00000335508 .6:c.2719-15A>T	rs788017	44.512	н/д	н/д	50.602	51.367
97	SF3B1	ENST00000335508 .6:c.2718+89A>G	rs12621129	50.968	н/д	н/д	н/д	н/д
98	SF3B1	ENST00000335508 .6:c.2078-89G>A	rs788019	100	н/д	н/д	н/д	н/д
99	SF3B1	ENST00000335508. 6:c.1720-13_1720- 12dup		н/д	н/д	н/д	51.724	50
100	TET2	ENST00000265149 .5:c.*368+2658C> T	rs2647249	45.892	н/д	н/д	н/д	н/д
101	TET2	ENST00000265149 .5:c.*1608A>G	rs2454206	50.685	46.875	53.333	44.526	48.661
102	TET2	ENST00000265149 .5:c.*368+2451C> T	rs2726461	49.315	н/д	н/д	н/д	н/д
103	TET2	ENST00000265149 .5:c.*862-113C>T	rs2647243	100	н/д	н/д	н/д	н/д
104	TP53	ENST00000269305 .4:c.672+62A>G	rs1625895	100	н/д	н/д	н/д	н/д
105	TP53	ENST00000269305 .4:c.376-91G>A	rs2909430	100	н/д	н/д	н/д	н/д
106	TP53	ENST00000269305 .4:c.97-29C>A	rs17883323	54.546	н/д	н/д	н/д	н/д
107	U2AF1	ENST00000291552 .4:c.250-39A>G	rs2839634	40.506	н/д	н/д	н/д	н/д
108	U2AF1	ENST00000291552 .4:c.348+44A>G	rs4920040	38.235	н/д	н/д	н/д	н/д
109	U2AF1	ENST00000291552 .4:c.349-72_349- 71insCA	rs1555878922	50.388	н/д	н/д	н/д	н/д

Таблица 1. Характеристика аллельной представленности генов клонального гемопоэза в образцах ДНК, выделенной из МНК пациента К. в точках 0 (до терапии), 4, 8, 12, 27 мес. после проведенной реинфузии реконструированных ГСК

Приведены очищенные значения частоты встречаемости выявленных SNP, по экзонам (1) и некодирующим (2), прилегающим к месту интрон-экзон соединения, элементам. н/д – нет данных.

Заключение

При исследовании ДНК, выделенной из биоматериала, выявлено 19 кодирующих и 109 некодирующих герминальных вариантов нуклеотидной последовательности в исследуемых генах, ассоциированных с клональным гемопоэзом.

Патогенных или вероятно патогенных вариантов в генах, входящих в список вторичных находок ACMG (SF 3.2) не выявлено.

При исследовании ДНК, выделенной из биоматериала, не выявлено дополнительных соматических мутаций в исследуемых генах, ассоциированных с клональным гемопоэзом.

Врач клинической лабораторной диагностики

Дорошенко Ю.А. /

Документ подписан электронной подписью

МНИОИ им. П.А. Герцена - Филиал ФГБУ "НМИЦ
Радиологии" Минздрава России

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТАХ В ЭП

		ID образца	5402RUXE		6477AAQI	
		Дата поступления	22.06.2022		30.09.2024	
		Тест-система	MGIEasy Exome Capture V5 Probe set		Nanodigmbio NanOnco Plus Panel v3.0	
		Покрытие	103.7		1451.9	
		Биоматериал	Кровь		Кровь	
Ген	Нуклеотидная замена	rsID (если имеется)	VAF (%)	Глубина секвенирования	VAF (%)	Глубина секвенирования
ASXL1	ENST00000306058.5:c.3744T>C	rs4911231	53.846	52	46.083	217
ASXL1	ENST00000306058.5:c.2429T>C	rs6058694	100	135	99.6	248
BCOR	ENST00000342274.4:c.1260T>C	rs5917933	100	161	99.355	155
BCORL1	ENST00000218147.7:c.331T>C	rs4830173	100	45	98.585	212
DNMT1	ENST00000340748.4:c.1734A>G	rs721186	100	39	98.804	673
DNMT1	ENST00000340748.4:c.1341A>G	rs2228611	57.143	49	39.665	896
GNAS	ENST00000265620.7:c.348C>T	rs7121	100	64	99.268	825
JAK2	ENST00000381652.3:c.2490G>A	rs2230724	100	120	99.849	663
KRAS	ENST00000256078.4:c.483G>A	rs4362222	100	411	99.619	785
MTOR	ENST00000361445.4:c.6909G>A	rs11121691	100	10	99.214	764
MTOR	ENST00000361445.4:c.5553C>T	rs2275527	100	36	98.837	600
RAD21	ENST00000297338.2:c.1440T>C	rs1050838	49.333	75	42.041	828
SF3B1	ENST00000335508.6:c.2631T>C	rs788018	50.204	245	42.216	714
SF3B1	ENST00000335508.6:c.423A>G	rs788023	48.485	66	33.382	683
SF3B1	ENST00000335508.6:c.3657A>G	rs4685	53.846	39	46.131	662

Таблица 2. Характеристика аллельной представленности генов клонального гемопоэза в образцах ДНК, выделенной из МНК пациента К. в точках 0 (до терапии) и 27 мес. после проведенной реинфузии реконструированных ГСК с использованием платформы All-FIT
Сравниваются SNP, принадлежащие экзонам.

Кодирующие			
SYMBOL	rs	index	4263KFDO
		Data_postupleniia_display	10.01.2023
		Kit_pri_obogashchenii	Roche KAPA HyperExome
		Tip_materiala	ДНК
		Покрытие	96.396921
			VAF
AKT1	rs1130233	ENST00000349310.3:c.726G>A	23.404
ASXL1	rs6058694	ENST00000306058.5:c.2429T>C	100.0
ASXL1	rs4911231	ENST00000306058.5:c.3744T>C	42.308
BCOR	rs6520618	ENST00000342274.4:c.1692A>G	17.266
BCOR	rs5917933	ENST00000342274.4:c.1260T>C	93.548
BCORL1	rs4830173	ENST00000218147.7:c.331T>C	100.0
DNMT1	rs721186	ENST00000340748.4:c.1734A>G	100.0
DNMT1	rs2228611	ENST00000340748.4:c.1341A>G	52.941
DNMT3A	rs2276598	ENST00000264709.3:c.1266G>A	20.755
GNAS	rs7121	ENST00000265620.7:c.348C>T	46.053
JAK2	rs2230724	ENST00000381652.3:c.2490G>A	36.842
JAK2	rs2230722	ENST00000381652.3:c.489C>T	27.5
KRAS	rs4362222	ENST00000256078.4:c.483G>A	100.0
MTOR	rs1135172	ENST00000361445.4:c.1437T>C	71.304
MTOR	rs1064261	ENST00000361445.4:c.2997C>T	76.744
MTOR	rs1057079	ENST00000361445.4:c.4731G>A	72.165
MTOR	rs11121691	ENST00000361445.4:c.6909G>A	26.562
NLRP3	rs4925543	ENST00000336119.3:c.786A>G	93.617
NLRP3	rs3806268	ENST00000336119.3:c.732G>A	54.471
RAD21	rs1050838	ENST00000297338.2:c.1440T>C	29.231
SETBP1	rs8096662	ENST00000282030.5:c.3825A>G	73.874
SF3B1	rs4685	ENST00000335508.6:c.3657A>G	58.974
SF3B1	rs788018	ENST00000335508.6:c.2631T>C	50.495
SF3B1	rs788023	ENST00000335508.6:c.423A>G	58.823
TP53	rs1042522	ENST00000269305.4:c.215C>G	74.074
Некодирующие			
SYMBOL	rs	index	4263KFDO
		Data_postupleniia_display	10.01.2023
		Kit_pri_obogashchenii	Roche KAPA HyperExome
		Tip_materiala	ДНК
		Покрытие	96.396921
			VAF
CBL	rs3833768	ENST00000264033.4:c.*559_*56	18.571
CBL	rs7108857	ENST00000264033.4:c.-125C>T	58.333
PTEN	rs2943772	ENST00000371953.3:c.-326G>C	100.0
PTEN	rs1454015229	ENST00000371953.3:c.-366del	91.667
SETBP1	rs663651	ENST00000282030.5:c.540+7405	42.767
SETBP1	rs3085861	ENST00000282030.5:c.540+7422	40.141
TET2	rs2454206	ENST00000265149.5:c.*1608A>C	31.373

Рис. 1. Характеристика аллельной представленности генов клонального гемопоэза в образце терапевтической hDNA^{gr}.

Ген	Нуклеотидная замена	rs ID	Время после терапии, мес.					Среднее	Ст. откл.	Ст. откл., %
			0	4	8	20	27			
DNMT1	ENST000003 40748.4:c.1784+14A>G	rs2114724	49,206	0	0	53,448	45,714	49,46	3,87	7,83
SF3B1	ENST000003 35508.6:c.2719-15A>T	rs788017	44,512	0	0	50,602	51,367	48,83	3,76	7,69
TET2	ENST000002 65149.5:c.*1608A>G	rs2454206	50,685	46,875	53,333	44,526	48,661	48,82	3,39	6,95
ASXL1	ENST000003 06058.5:c.128+26A>G	rs2295454	38,462	0	0	47,826	44,022	43,44	4,71	10,84
									Среднее	8,33

Таблица 3. Расчет средней ошибки при оценке частот аллельной представленности генов клонального гемопоэза в образцах ДНК, выделенной из МНК пациента К. в точках 0 (до терапии), 4, 8, 12, 27 мес. после проведенной реинфузии реконструированных ГСК, с использованием нескольких мультиплексных панелей

Для анализа выбраны варианты из некодирующей области, в которых детектировались значения как в нулевой, так и в конечной точках наблюдения и которые были сопоставимы (близки) по значениям.