

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 3 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 09.06.2021
Дата печати результата: 09.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром врожденной центральной гиповентиляции РНОХ2В ч.м.	см.комм.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 2017 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория «ИНВИТРО» с целью поиска мутации в гене PNOX2B, приводящих к возникновению врожденного центрального гиповентиляционного синдрома (профиль № 7785).

Идиопатический врожденный центральный гиповентиляционный синдром - редкое заболевание, характеризующееся нарушением автономного контроля дыхания в отсутствие нервномышечных, легочных, кардиологических заболеваний или поражения ствола мозга. Дыхание пациентов нормальное во время бодрствования, но во время сна у больных наблюдается гиповентиляция (неглубокое дыхание с нормальной частотой). У наиболее тяжелых пациентов гиповентиляция наблюдается как во время сна, так и во время бодрствования. У таких пациентов заболевание проявляется уже в первые часы жизни и характеризуется цианозом и увеличением уровня углекислого газа, но бывают пациенты и с более поздней манифестацией гиповентиляционного синдрома.

В 16% случаев у пациентов с гиповентиляционным синдромом обнаруживаются признаки болезни Гиришпрунга: отсутствие отхождения мекония в течение первых 24-48 часов жизни, метеоризм, увеличение окружности живота, боли в животе, стойкие запоры, рвота. Иногда синдром врожденной центральной гиповентиляции сочетается с другими заболеваниями (нейробластомы и ганглиомы). Наиболее частой молекулярно-генетической причиной гиповентиляционного синдрома является экспансия полиаланинового тракта в гене PNOX2B, число повторов прямо пропорционально тяжести заболевания.

Реже причиной заболевания являются точковые мутации в этом гене.

Ввиду того, что данное заболевание является аутосомно-доминантным заболеванием с неполной пенетрантностью, родители больных детей могут быть бессимптомными носителями заболевания.

Очень редко молекулярно-генетической причиной заболевания могут быть мутации в генах RET, GDNF, EDN3, BDNF и ASCL1.

В образце ДНК обследуемого проведена диагностика идиопатического синдрома центральной врожденной гиповентиляции, которая основана на выявлении экспансии аланинового тракта в гене PNOX2B.

Мутация не выявлена (n1=n2=20)

ДНК	Ф.И.О.	ген PNOX2B (GCN)n
229.1		n1=n2=20

Данный результат не подтверждает, но и не исключает диагноз идиопатического врожденного центрального гиповентиляционного синдрома у обследуемого, так как при данном заболевании возможны другие мутации, не тестируемые при данном анализе.

Если у обследуемого имеются типичные клинические симптомы вышеуказанного заболевания, возможно проведение поиска мутаций в гене RET, также приводящих к данному заболеванию (профиль № 7004MR) Поиск мутаций в других генах, ответственных за развитие заболевания, в настоящее время в ООО «Независимая лаборатория «ИНВИТРО» не проводится.

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача