

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 50 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.02.2023
Дата поступления образца: 03.02.2023
Врач: 21.02.2023
Дата печати результата: 03.03.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Абиотрофии сетчатки, тип Франческетти. Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1973 г. р., протестирован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие частых мутаций, ответственных за развитие пигментной дегенерации сетчатки, в том числе приводящих к возникновению абитрофии сетчатки тип Франческетти (профиль № 7803ABCA).

Протестированы гены:

- *ABCA4* : с.1622Т>С (p.Leu541Pro), с.1957С>Т (p.Arg653Cys), с.3113С>Т (p.Ala1038Val), с.4469G>А (p.Cys1490Tyr), с.5882G>А (p.Gly1961Glu);
- *BEST1* : с.297С>А (p.Asn99Lys);
- *RPE65* : с.11+5G>А, с.272G>А (p.Arg91Gln), с.304G>Т (p.Glu102*);
- *GYCY2D* : с.2944+1del;
- *CEP290* : с.2991+1655А>G (p.Cys998*);
- *CNGA3* : с.1641С>А (p.Phe547Leu);
- *CNGB3* : с.819_826del (p.Arg274Valfs*13), с.1148del (p.Thr383Ilefs*13);
- *CRB1* : с.2480G>Т (p.Gly827Val), с.2843G>А (p.Cys948Tyr)

Абитрофия сетчатки тип Франческетти относится к группе наследственных заболеваний сетчатки глаза, обусловленных дегенеративными изменениями фоторецепторных клеток пигментного эпителия и приводящих к значительному снижению остроты зрения.

Заболевание начинается со снижения остроты центрального зрения, как правило, в возрасте 7-9 лет (иногда в более позднем возрасте – до 20 лет), прогрессирование медленное. Позже присоединяются выраженные нарушения цветоощущения на все цвета. На глазном дне в обоих глазах появляются пигментированные круглые точки, участки депигментации и атрофии сетчатки, сочетающиеся часто с желтовато-беловатыми точками и полосами в парамакулярной зоне, макулярной области.

К возникновению данного заболевания приводят мутации в гене *ABCA4* (*ABCR*). На сегодняшний день известно более 400 разных мутаций в гене *ABCA4*, приводящих к наследственным абитрофиям сетчатки.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Также к наследственным формам пигментной дегенерации сетчатки приводят мутации в генах *BEST1*, *RPE65*, *GYCY2D*, *CEP290*, *CNGA3*, *CNGB3*, *CRB1* и др.

В результате исследования мутаций не обнаружено:

ДНК	Ф.И.О.	16 частых патогенных вариантов
IRD_4.1		не выявлено

Полученный результат не исключает пигментную дегенерацию сетчатки у пациента, так как было проведено тестирование частых мутаций, а клинические проявления теоретически могут быть обусловлены другими, более редкими мутациями.

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись