

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 15 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 05.01.2023
Дата поступления образца: 05.01.2023
Врач: 25.02.2023
Дата печати результата: 03.03.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Пигментная дегенерация сетчатки	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Пигментной дегенерации сетчатки. 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., 2008 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска частых мутаций в 8 генах (*ABCA4*, *BEST1*, *RPE65*, *GYCY2D*, *CEP290*, *CNGA3*, *CNGB3*, *CRB1*), ответственных за пигментную дегенерацию сетчатки (профиль № 7853).

Пигментная дегенерация сетчатки – гетерогенная группа наследственных заболеваний. Они характеризуются значительным снижением остроты зрения, быстро прогрессируют, сопровождаются дегенерацией сетчатки глаза, приводящей к полной потере зрения. В сетчатке глаза происходит отложение глыбок пигмента в виде так называемых «костных телец».

У таких больных выявляют сужение границ полей зрения, резкое снижение темновой адаптации. Передний отрезок глаза и преломляющие среды, как правило, не изменены, а на глазном дне, преимущественно на периферии, обнаруживают «костные тельца», черные пигментные отростчатые образования.

ДНК	Ф.И.О.	16 частых патогенных вариантов
IRD_1.1		не выявлено

Проведено исследование на наличие частых патогенных вариантов в генах *ABCA4* (NM_000350): 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* (NM_004183): с.297С>А (p.Asn99Lys); *RPE65* (NM_000329): с.11+5G>А, с.272G>А (p.Arg91Gln), с.304G>Т (p.Glu102*); *GYCY2D* (NM_000180): с.2944+1del; *CEP290* (NM_025114): с.2991+1655А>G (p.Cys998*); *CNGA3* (NM_001298): с.1641С>А (p.Phe547Leu); *CNGB3* (NM_019098): с.819_826del (p.Arg274Valfs*13), с.1148del (p.Thr383Ilefs*13); *CRB1* (NM_201253): с.2480G>Т (p.Gly827Val), с.2843G>А (p.Cys948Tyr), регистрируемых при различных формах пигментной дегенерации сетчатки.

Патогенных вариантов **не обнаружено**.

Проведенное исследование полностью не исключает диагноз пигментной дегенерации сетчатки, так как возможно наличие более редких мутаций, приводящих к развитию данного заболевания, анализ которых не был проведен в рамках данного теста.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам исследования рекомендована очная консультация врача-генетика.