

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 5 лет
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
Ген MVK м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Гипер-IgD синдрома. 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., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене MVK, приводящих к возникновению гипер-IgD синдрома (профиль № 7778MVК).

Гипер-IgD синдром относится к числу синдромов периодической лихорадки, имеет относительно легкое течение. Заболевание начинается в раннем детском возрасте с одинаковой частотой у мальчиков и девочек. Для гипер-IgD синдрома характерны повторные эпизоды высокого подъема температуры в сочетании с кожной сыпью, отечностью шейных лимфатических узлов, тошнотой, болями в животе и диареей. Интервалы между приступами различные, уменьшающиеся со временем. Факторами, провоцирующими заболевание, являются: вирусная инфекция, вакцинация, введение иммуноглобулина и др. Характерны повышенные уровни IgD и IgA в крови и наличие мевалоновой кислоты в моче во время приступа лихорадки.

В образце ДНК обследуемой проведен поиск мутаций в кодирующей последовательности и экзон-интронных соединений гена MVK, приводящих к возникновению гипер-IgD синдрома, методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации в гене MVK не выявлены (вариант N).

ДНК	Ф.И.О.	ген MVK
79.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Таким образом, диагноз «гипер-IgD синдром» у обследуемой молекулярно-генетическим методом не подтвержден.

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

Рекомендовано:

1. Если 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.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача