

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 32 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген СУВВ м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Хронической гранулематозной болезни. 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., 1989 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью исследования мутаций в гене **СУВВ**, приводящей к возникновению хронической гранулематозной болезни (профиль № 7890СУВВ).

Хроническая гранулематозная болезнь (ХГБ) – наследственное заболевание с частотой встречаемости 1:250 000, при котором снижается антимикробная активность фагоцитов. Первые симптомы у 2/3 больных с ХГБ появляются на первом году жизни в виде инфекций (лимфадениты, пневмонии, параректальные абсцессы, остеомиелиты, септицемия), сопровождающихся лихорадкой, лейкоцитозом, повышением СОЭ. Нередко встречаются дерматиты (иногда с рождения) и осложнения со стороны желудочно-кишечного тракта. Описаны и более поздние начала клинических проявлений заболевания (даже в возрасте 17-20-и лет). На фоне хронического воспаления у части пациентов с ХГБ происходит образование диффузных гранулём на коже, слизистых, в паренхиматозных органах. Клиническая картина и тяжесть заболевания сильно варьируют. Процесс прикрепления бактерий и фагоцитоз при хронической гранулематозной болезни протекают нормально, однако захваченные в процессе фагоцитоза микроорганизмы не подвергаются дальнейшему уничтожению. Тип наследования Х-сцепленный рецессивный.

В образце ДНК обследуемого проведен поиск мутации, приводящих к развитию вышеуказанного заболевания, методом прямого автоматического секвенирования кодирующей последовательности гена **СУВВ**.

У обследуемого мутации не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген СУВВ
73.1		Патогенные и вероятно-патогенные варианты не выявлены

Полученный результат не исключает диагноз хронической гранулематозной болезни у обследуемого, так как к возникновению наследственной формы заболевания могут приводить мутации в других генах (**NCF2**, **NCF1**, **СУВА**, **NCF4**), не тестируемые в проведенном исследовании.

Если есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), 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