

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 4 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021 07:49
Дата поступления образца: 08.05.2021 06:32
Врач: 09.06.2021 12:21
Дата печати результата: 09.06.2021 14:11

Исследование	Результат	Комментарий
Ген MVK м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Мевалоновой ацидурии. 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 мутаций в гене MVK, приводящих к возникновению мевалоновой ацидурии (профиль № 7605MVK).

***Мевалоновая ацидурия** - тяжелая форма синдрома периодической лихорадки, ассоциирующегося с мевалонаткиназой (MPS). Относится к болезням холестерина обмена. Более легкой формой является Гипер-IgD синдром.*

Клиническая картина обусловлена недостаточностью мевалонаткиназы и накоплением в организме мевалоновой кислоты. Пациенты с этой формой страдают тяжелыми атаками лихорадки, возникающими с рождения. Наблюдаются: анемия, многочисленные дефекты ЦНС, значительное отставание в росте и развитии, судороги, гепатоспленомегалия, рекуррентные инфекции желудочно-кишечного тракта, мевалонатацидурия, катаракта. Тяжесть течения мевалоновой ацидурии связана со степенью дефицита мевалонаткиназы. Характерны повышенные уровни IgD и IgA в крови и наличие мевалоновой кислоты в моче во время приступа лихорадки. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

В образце ДНК обследуемого 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
97.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Таким образом, диагноз «мевалоновая ацидурия» у обследуемого 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