

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 59 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2022
Дата поступления образца: 10.08.2022
Врач: 23.09.2022
Дата печати результата: 25.09.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Мутации в гене LDLR	СМ.КОММ	Патогенных вариантов в экзонах 2-6, 8-10,13-14 гена LDLR обнаружено не было 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., 1963 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» по тесту № 7645:

Семейная гиперхолестеринемия, ген LDLR.

Проанализирован ген:

- LDLR экзоны 2-6, 8-10, 13-14.

Семейная гиперхолестеринемия – генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, при котором отмечается значительное повышение холестерина липопротеидов низкой плотности (ЛПНП) в кровотоке, что увеличивает риск сердечно-сосудистых заболеваний атеросклеротического генеза.

В 80-95% случаев причиной развития семейной гиперхолестеринемии являются мутации гена LDLR, кодирующего рецепторы ЛПНП. Мутации в гене LDLR приводят к снижению активности рецептора.

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
7645	Генодиагностика семейной гиперхолестеринемии (LDLR)	генотип	Патогенных вариантов в экзонах 2-6, 8-10, 13-14 гена LDLR обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзонах 2-6, 8-10, 13-14 гена LDLR обнаружено не было

Результат: В результате проведенного обследования в экзонах 2-6, 8-10, 13-14 гена LDLR мутаций **не обнаружено**.

Важно понимать, что отсутствие частых мутаций в гене LDLR полностью не исключает диагноз семейная гиперхолестеринемия.

Причиной развития семейной гиперхолестеринемии могут быть также мутации в генах APOB100, PCSK9.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача – генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача