

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 4 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 01.07.2021 11:36
Дата поступления образца: 01.07.2021 17:33
Врач: 22.07.2021 11:28
Дата печати результата: 19.07.2024 17:00

Исследование	Результат	Комментарий
Дефицит карнитина системный первичный, SLC22A5 м.	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Комментарии к заявке:

Лабораторные исследования выполнены ООО «ИНВИТРО» (РФ, ОГРН 1037739468381, лицензия № ЛО-43-01-002423 от 02.11.2016)

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.by

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Подпись заведующего КДЛ ИООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» Выдрицкого А.В. в настоящем бланке результатов лабораторных исследований:

М.П. / Подпись врача

- не является подписью врача, выполнившего лабораторные исследования;
- подтверждает подлинность и достоверность указанной в настоящем бланке информации

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Тестов Тест Тестович, 2016 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене SLC22A5, приводящих к системному первичному дефициту карнитина (профиль №7128).

Системный дефицит карнитина – редкое (орфанное) наследственное заболевание, обусловленное дефектом транспортера карнитина, что ведет к резкому нарушению поступления карнитина в ткани и крайне низкому его уровню в крови, что приводит к потере карнитина с мочой, низкому уровню карнитина в сыворотке крови (0-5 тМ, нормальные 25-50 тМ) и уменьшению накопления внутриклеточного карнитина. Различают две формы заболевания. Метаболическая форма является более частой и проявляется до двух лет. Для детей с данным заболеванием характерен отказ от еды и частые инфекции верхних дыхательных путей и острый гастроэнтерит. Типична гепатомегалия, энцефалопатия, кардиомиопатия, рвоты, мышечной слабости, низкого уровня глюкозы в крови (гипогликемия). При лабораторных исследованиях выявляют гипогликемию с низкими уровнями кетонов в моче, гипераммониемию, а также небольшое повышение креатинфосфокиназы. При отсутствии лечения (введение глюкозы внутривенно) состояние больных осложняется до комы и смерти. Во взрослом возрасте у таких больных может развиваться кардиомиопатия. Кардиомиопатическая форма заболевания чаще встречается у пожилых пациентов. Для этой формы типична кардиомегалия.

Частота встречаемости: от 1:500 до 1:100 000 в разных популяциях.

В образце ДНК обследуемого проведено исследование всей кодирующей последовательности (экзоны 1-10) гена SLC22A5 методом прямого автоматического секвенирования (поиск частых и редких мутаций).

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Фамилия, И.О.	SLC22A5
6.1	Тестов Тест Тестович	Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Полученный результат не подтверждает, но и не исключает диагноз первичного дефицита карнитина у обследуемого, так как к нему приводят также мутации в других генах, не тестируемых в данном исследовании.

Если нет точной уверенности в диагнозе, 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.

Однако, целесообразность дополнительных исследований желательно обсудить с лечащим врачом.

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

К.м.н., врач-генетик