

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 28 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 19.03.2021
Дата поступления образца: 21.03.2021
Врач: 18.04.2021
Дата печати результата: 18.04.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген SCN4A м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Нормокалиемического периодического паралича в экзоне 13. 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., 1993 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в экзоне 12, 18, 19 гена SCN4A, приводящих к возникновению нормокалиемического периодического паралича (профиль № 7997SCN4A).

Нормокалиемический периодический паралич – заболевание, характеризующееся периодически повторяющимися приступами резкой слабости мышц туловища и конечностей (пароксизмальной миоплегии) при нормальной концентрации калия в сыворотке крови.

К развитию данного заболевания приводят мутации в генах KCNE3, CACNL1A3 и SCN4A.

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в экзоне 13 гена SCN4A методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген SCN4A, экзон 13
205		с.[=];[=]

Полученный результат не исключает полностью диагноз «нормокалиемический периодический паралича» у обследуемой, так как теоретически возможно наличие более редких мутаций в гене SCN4A (в других экзонах – см. профили №№ 7898 и 7603), а также – мутации в других генах – KCNE3 и CACNL1A3.

Рекомендовано решить вопрос с лечащим врачом о целесообразности продолжения обследования.

Целесообразно также 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.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача