

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 4 месяца
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.07.2021
Дата поступления образца: 10.07.2021
Врач: 23.08.2021
Дата печати результата: 25.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген NDP м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Норри. 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., 2021 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене NDP, приводящих к возникновению болезни Норри (профиль № 7816NDP).

Болезнь Норри (Norrie disease, ND) – форма врожденной двусторонней псевдоглиомы сетчатки. Заболевание проявляется слепотой с первых месяцев жизни. На глазном дне выявляются псевдоопухолевые образования сетчатки, гиперплазия сетчатки, цилиарного тела и пигментного эпителия радужки. К 8 месяцам развивается катаракта. Также у многих больных отмечается нейросенсорная глухота. ND наследуется по X-сцепленному рецессивному типу.

В образце ДНК обследуемого был проведён поиск мутаций в кодирующей части гена NDP методом прямого секвенирования.

В 3-ем экзоне гена NDP **выявлена мутация с.193Т>С** в гомозиготном состоянии.

ДНК	Ф.И.О.	экзон 2 гена NDP	экзон 3 гена NDP
73.1		[=]	с.[193Т>С]

Полученный результат **подтверждает** диагноз **болезни Норри** у обследуемого молекулярно-генетическим методом.

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

Рекомендовано:

1. Наблюдение у офтальмолога.
2. Обследование матери и сестёр (при наличии) обследуемого на носительство аналогичной мутации в гене NDP.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача