

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 59 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 09.08.2021  
Дата поступления образца: 10.08.2021  
Врач: 23.09.2021  
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Мутация в гене APOB100	<b>СМ.КОММ</b>	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 № 7647:

## Семейная гиперхолестеринемия, ген АРОВ100.

Проанализирован ген:

- АРОВ100 экзон 26.

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 в экзонах 4,9,10 гена LDLR, кодирующего рецепторы ЛПНП. Мутации в гене LDLR приводят к снижению активности рецептора. В 5-10% случаев заболевание возникает при мутациях в экзоне 26 гена АРОВ100, реже при абберациях гена PCSK9.

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
7647	Выявление мутаций в гене АРОВ100, характерных для наследственной гиперхолестеринемии		Патогенных вариантов в 26-ом экзоне гена АРОВ выявлено не было	Патогенных вариантов в 26-ом экзоне гена АРОВ100 выявлено не было

**Результат:** В результате проведенного обследования в экзоне 26 гена АРОВ100 мутаций **не обнаружено**.

Важно понимать, что отсутствие частых мутаций в гене АРОВ100 полностью не исключает диагноз семейная гиперхолестеринемия.

Причиной развития семейной гиперхолестеринемии могут быть также мутации в генах LDLR и PCSK9.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача