

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 23 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 06.05.2021  
Дата поступления образца: 08.05.2021  
Врач: 10.06.2021  
Дата печати результата: 10.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген BEST1 м.	<b>см.комм.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Беста. 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.**, 1998 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене BEST1, приводящих к возникновению болезни Беста (вителлиформной макулярной дистрофии, тип 2) (профиль № 7709BEST).

*Болезнь Беста* представляет собой одну из форм двухсторонней центральной пигментной абитрофии сетчатки, которая может вызывать дистрофию фоторецепторов желтого пятна, что сопровождается значительным ухудшением зрения. Болезнь генетически гетерогенная: известно, по меньшей мере, ещё два гена, мутации в которых приводят к возникновению заболевания - PRPH2 и IMPG1.

В образце ДНК обследуемого методом прямого автоматического секвенирования проведено гена BEST1, включая область экзон-интронных соединений.

### Мутации не обнаружены.

ДНК	Ф.И.О.	ген BEST1
o1117		Патогенных и вероятно патогенных вариантов не выявлено

Данный результат **не подтверждает, но и не исключает** диагноз болезни Беста у обследуемого (особенно при наличии типичной клинической картины), так как возникновение у него заболевания может быть вызвано мутацией в другом гене, не тестируемом при данном исследовании (см. выше).

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

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.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача