

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 22 года
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
Ген MEFV м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Периодической болезни. 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., 1999 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» на наличие частых мутаций в гене MEFV (тест № 7851 Периодическая болезнь).

Периодическая болезнь (Армянская болезнь, или Семейная средиземноморская лихорадка) - наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене MEFV.

Ген MEFV кодирует белок маренострин (пирин), который участвует в регуляции воспалительных процессов.

В зависимости от клинических проявлений выделяют два типа заболевания.

Тип 1 – характеризуется периодическими приступами лихорадки, болями в животе, грудной клетке, суставах (рецидивирующие серозиты), и относительно частым развитием амилоидоза почек.

Для типа 2 – характерно развитие амилоидоза, как единственного признака заболевания.

Встречается периодическая болезнь преимущественно у народностей, предки которых жили в бассейне Средиземного моря (армян, евреев-сефардов, арабов), в 6 % случаев у лиц остальных национальностей.

Проанализирован ген MEFV.

ДНК	Ф.И.О.	ген MEFV
3611		c.[2084A>G];[=]

В ходе исследования проведено прямое автоматическое секвенирование всей кодирующей области гена MEFV (экзоны 1-10), включая экзон – интронные соединения.

В экзоне 10 **обнаружен** патогенный вариант c.2084A>G (p.Lys695Arg; p.K695R) в гетерозиготном состоянии. Генотип mut / N.

Периодическая болезнь – аутосомно-рецессивное заболевание, т. е. возникает при наличии в генотипе двух мутаций гена MEFV на обеих хромосомах гомологичной пары.

Рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача