

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 3 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 08.05.2021
Дата поступления образца: 10.05.2021
Врач: 12.06.2021
Дата печати результата: 12.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген MVK м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Гипер-IgD синдрома в "горячих" участках гена. 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., 2018 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене MVK, приводящих к возникновению гипер-IgD синдрома (профиль № 7989MVК).

Гипер-IgD синдром относится к числу синдромов периодической лихорадки, имеет относительно легкое течение. Заболевание начинается в раннем детском возрасте с одинаковой частотой у мальчиков и девочек. Для гипер-IgD синдрома характерны повторные эпизоды высокого подъема температуры в сочетании с кожной сыпью, отечностью шейных лимфатических узлов, тошнотой, болями в животе и диареей. Интервалы между приступами различные, уменьшающиеся со временем. Факторами, провоцирующими заболевание, являются: вирусная инфекция, вакцинация, введение иммуноглобулина и др. Характерны повышенные уровни IgD и IgA в крови и наличие мевалоновой кислоты в моче во время приступа лихорадки.

В образце ДНК обследуемого проведен поиск мутаций в кодирующей последовательности и экзон-интронных соединений в 8, 9 и 11-м экзонах гена MVK, где встречается наибольшее количество мутаций, приводящих к возникновению гипер-IgD синдрома методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации в гене MVK не выявлены (вариант N).

ДНК	Ф.И.О.	экзоны 8, 9, 11 гена MVK
60.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Таким образом, диагноз «гипер-IgD синдром» у обследуемого молекулярно-генетическим методом не подтвержден.

Однако, данный диагноз и не исключён, так как теоретически возможно наличие более редких мутаций в других участках (экзонах) гена MVK, не тестируемых в проведённом исследовании.

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

Рекомендовано:

1. Если нет сомнений в диагнозе, дополнительно может быть рекомендовано исследование всех участков гена MVK (профиль № 7778MVК).
2. Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного 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

Образец