

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 7 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.05.2021
Дата поступления образца: 18.05.2021
Врач: 08.06.2021
Дата печати результата: 10.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген СYB5R3 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Метгемоглобинемии. Результат прилагается на отдельном бланке. С 01.02.2015 наименование гена заменено на альтернативное.

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., 2014 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене DIA1, приводящей к возникновению наследственной метгемоглобинемии (профиль № 7908DIA1).

Наследственная метгемоглобинемия - наследственное заболевание, характеризующиеся повышенным содержанием метгемоглобина, встречающееся в виде 2 типов. Основное клиническое проявление обоих типов заболевания: врожденный цианоз (синюшность) кожных покровов и слизистых.

Молекулярно-генетическая причина двух типов заболевания - мутации в гене DIA1, кодирующем две формы фермента NADH-цитохром b5 редуктазы. При мутациях, приводящих к нарушению работы только растворимой формы фермента, возникает первый тип заболевания, при мутациях, нарушающих функционирование обеих форм фермента, – второй тип.

Для обоих типов заболевания характерна сниженная активность NADH-цитохром b5 редуктазы и повышенное содержание метгемоглобина.

Мутация с.806C>T в гене DIA1, приводящая к аминокислотной замене Pro269Leu, встречается преимущественно у народа саха в Якутии.

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в гене DIA1 (CYB5R3) методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявить как частые, так и редкие мутации.

Выявлены две мутации: c/(757G>A);(339dupC) предположительно в компаунд-гетерозиготном состоянии.

Ф.И.О.	ген CYP5R3
	c.[757G>A];[339dupC]

Таким образом, диагноз наследственной метгемоглобинемии у обследуемой подтверждён молекулярно-генетическим методом.

Тип наследования данного заболевания – аутосомно-рецессивный, соответственно вероятность повторного рождения детей в семье с аналогичным заболеванием высокая – 25%.

Оба родителя девочки с высокой степенью вероятности являются здоровыми носителями одной из указанных мутаций в гетерозиготном состоянии. Братья и сёстры девочки также могут быть здоровыми носителями мутации.

Семье может быть рекомендована комплексная ДНК-диагностика для выявления носительства мутаций у родителей девочки и для планирования последующего деторождения в семье. В настоящее время такое исследование проводит «Центр молекулярной генетики» (г. Москва).

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача