

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 11 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
Болезнь Фабри, GLA, м.	СМ.КОММ	Патогенных вариантов в экзонах 1-7 гена GLA обнаружено не было 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., 2011 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления носительства мутаций в гене GLA, приводящих к развитию болезни Фабри (профиль № 77715).

Болезнь Фабри представляет собой генетическое X-сцепленное заболевание, характеризующееся снижением активности фермента альфа-галактозидазы А в результате мутаций в гене GLA. Точечные мутации обнаруживаются у 95% пациентов с болезнью Фабри. У 5% пациентов обнаруживаются делеции и дупликации гена GLA.

Нарушение активности альфа-галактозидазы А ведет к прогрессирующему лизосомальному отложению глоботриаозилцерамида (GL-3). При активности фермента менее 1% у мужчин развивается классическая форма болезни Фабри с началом манифестации в детском или юношеском возрасте. Для данной формы болезни характерны следующие проявления и симптомы: периодические боли в конечностях (акропарестезия), ангиокератомы, ангидроз, гипогидроз, протеинурия и хроническая болезнь почек, офтальмологические нарушения, гипертрофия левого желудочка и гипертрофическая кардиомиопатия, ишемические поражения головного мозга. У гетерозиготных носителей женского пола наблюдается легкая форма болезни Фабри, которая может проявиться в возрасте 40 и более лет ишемическими нарушениями головного мозга, а также гипертрофией левого желудочка. У пациентов мужского пола с активностью фермента более 1% могут наблюдаться следующие клинические формы: кардиомиопатия + протеинурия, почечный вариант, ишемическое поражение головного мозга.

В образце ДНК обследуемой проведена прямая ДНК-диагностика болезни Фабри, основанная на прямом автоматическом секвенировании гена GLA (экзоны 1-7).

Мутации не выявлены (вариант N/N).

Полученный результат не исключает диагноз болезнь Фабри у обследуемой, но делает его маловероятным. Если есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, 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.

Если исследование было проведено с целью выявления носительства известной в семье мутации у здорового, то проведённого исследования достаточно.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача