

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 42 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 06.05.2021  
Дата поступления образца: 08.05.2021  
Врач: 08.06.2021  
Дата печати результата: 08.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PTEN м.	<b>см.комм.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Лермитт-Дуклос. 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.**, 1978 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене PTEN, приводящих к возникновению болезни Лермитт-Дуклос (профиль № 7776).

*Болезнь Лермитт-Дуклос – это редкий, медленно развивающийся процесс, проявляющийся чаще всего в период полового созревания или на 3-4 десятилетия жизни. Могут быть такие признаки как :*

*мегалоцефалия, гидроцефалия, сириномиелия, скелетные аномалии (полидактилия, синдактилия, лицевая асимметрия), липомы, нейрофибромы, гемангиомы, папулезные высыпания на языке, гиперплазия десны, опухоли щитовидной железы, молочной железы, мочеполовой системы, желудочно-кишечного тракта.*

*Опухоли, как правило, представлены гамартомами. Частота встречаемости не установлена. Заболевание редкое.*

*Мутации в гене PTEN приводят также к развитию синдрома Коудена; синдрому Банаян-Райли-*

*Рувалькаба; синдрому макроцефалии-аутизма; синдрому PTEN-гамартомы; синдрому VATER-ассоциации с макроцефалией и вентрикуломегалией, предрасположенности к глиоме тип 2, предрасположенности к менингиоме. Соматические мутации в данном гене могут вызвать развитие эндометриоидной карциномы, злокачественной меланомы, сквамозно-клеточной карциномы головы и шеи, фолликулярного рака щитовидной железы, рака простаты.*

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в гене PTEN методом прямого автоматического секвенирования.

## Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген PTEN
64.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Полученные результаты не подтверждают диагноз, но и не исключают его (особенно при наличии типичной клинической картины).

Это обусловлено тем, у пациентки теоретически может присутствовать мутация в другом гене, приводящих к сходной клинической картине, не выявляемые при проведенном исследовании.

Если нет точной уверенности в диагнозе, но 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.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача