

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 64 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 28.10.2022
Дата поступления образца: 29.10.2022
Врач: 16.11.2022
Дата печати результата: 16.11.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Диагностика наследственной гиперхолестеринемии LDLR, PCSK9, APOB100	СМ.КОММ	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., 1958 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» по тесту № 7649:

Семейная гиперхолестеринемия.

Проанализированы гены:

- APOB100 экзон 26
- LDLR экзоны 4, 9, 10
- PCSK9 экзон 7

Семейная гиперхолестеринемия – генетическое заболевание с аутосомнодоминантным типом наследования, при котором отмечается значительное повышение холестерина липопротеидов низкой плотности (ЛПНП) в кровотоке, что увеличивает риск сердечно-сосудистых заболеваний атеросклеротического генеза.

В 80-95% случаев причиной развития семейной гиперхолестеринемии являются мутации в экзонах 4,9,10 гена LDLR, кодирующего рецепторы ЛПНП. Мутации в гене LDLR приводят к снижению активности рецептора.

В 5-10% случаев заболевание возникает при мутациях в экзоне 26 гена APOB100, реже при аберрациях гена PCSK9.

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
7649	Комплексная диагностика наследственной гиперхолестеринемии (гены LDLR, PCSK9, APOB100)			
	Выявление мутаций в гене APOB100, характерных для наследственной гиперхолестеринемии		Патогенных вариантов в 26-ом экзоне гена APOB выявлено не было	Патогенных вариантов в 26-ом экзоне гена APOB100 выявлено не было
	Исследование экзона 7 гена PCSK9		Патогенных вариантов в экзоне 7 гена PCSK9 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 7 гена PCSK9 обнаружено не было
	Исследование экзона 4 гена LDLR		Патогенных вариантов в экзоне 4 гена LDLR обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 4 гена LDLR обнаружено не было
	Исследование экзона 9 гена LDLR		Патогенных вариантов в экзоне 9 гена LDLR обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 9 гена LDLR обнаружено не было
	Исследование экзона 10 гена LDLR		Патогенных вариантов в экзоне 10 гена LDLR обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 10 гена LDLR обнаружено не было

Результат: В результате проведенного обследования в экзонах 4, 9, 10 гена LDLR, в экзоне 26 гена APOB100 и в экзоне 7 гена PCSK9 мутаций **не обнаружено**.

Важно понимать, что отсутствие частых мутаций в обследованных экзонах

генов LDLR, APOB100, PCSK9 полностью не исключает семейную гиперхолестеринемию.

Возможно расширенное исследование генов LDLR, APOB100 и PCSK9.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача – генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача