

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 24 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.05.2021
Дата поступления образца: 18.05.2021
Врач: 08.06.2021
Дата печати результата: 09.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген UNC13D м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Семейного гемофагоцитарного лимфогистиоцитоза. 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., 1997 г.р. обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью исследования частых мутаций в гене UNC13D, приводящих к возникновению семейного гемофагоцитарного лимфогистиоцитоза, тип 3 (профиль № 7914UNC1).

Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз – редкое и тяжелое гематологическое заболевание. Оно характеризуется аномальным размножением и активацией особых клеток организма – гистиоцитов (тканевых макрофагов).

Характерно упорное повышение температуры, причем лихорадка не поддается лечению антибактериальными препаратами. Наблюдается увеличение селезенки (спленомегалия), обычно также увеличение печени (гепатомегалия). Более чем в половине случаев возникает кожная сыпь, поражающая также и волосистую часть головы. Часто встречается увеличение лимфоузлов – лимфаденопатия. Нередки признаки поражения центральной нервной системы (ЦНС): изменения поведения, нарушения координации движений, судороги. Другие возможные симптомы – желтуха, отеки, признаки поражения желудочнокишечного тракта (боли в животе, рвота, понос, отказ от пищи, потеря веса).

Кроме того, при ГЛГ возникают клинические проявления цитопении, то есть состояния дефицита клеток крови: недостаток эритроцитов проявляется бледностью и слабостью, недостаток тромбоцитов – синяками и кровотечениями (возможны, например, кровотечения из десен), недостаток лейкоцитов – частыми инфекциями.

Другие типы данного заболевания могут быть обусловлены мутациями в генах : STX11 FHL1 PRF1 STXBP2. Мутации в гене UNC13D регистрируются наиболее часто.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование гена UNC13D методом прямого автоматического секвенирования (т. е. исследование всей кодирующей последовательности гена и прилегающих экзон-интронных областей).

Мутации в гене UNC13D у обследуемой не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген UNC13D
91.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Полученные результаты **не подтверждают, но и не исключают** диагноз семейного гемофагоцитарного лимфогистиоцитоза у обследуемой, т. к. другие, более редкие генетические варианты данного заболевания могут быть обусловлены мутациями в генах STX11, FHL1, PRF1, STXBP2, не тестируемых в данном профиле исследования.

Для уточнения генетического варианта заболевания целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), 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