

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 12 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 11.04.2021
Дата поступления образца: 13.04.2021
Врач: 10.05.2021
Дата печати результата: 10.05.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген KCNJ2 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Андерсена. 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., 2009 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене KCNJ2, приводящих к возникновению синдрома Андерсена (профиль № 7861KCNJ2).

Синдром Андерсена - наследственное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся тремя группами признаков: калий-зависимыми периодическими параличами, желудочковыми нарушениями ритма и черепно-лицевыми аномалиями.

Мутации гена KCNJ2 приводят также к развитию семейной фибрилляции предсердий тип 9, синдрому короткого интервала QT тип 3.

В образце ДНК обследуемой проводился поиск мутаций гена KCNJ2 методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявить как частые, так и редкие мутации.

Мутации не обнаружены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген KCNJ2
C166		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Полученный результат не исключает полностью данный диагноз у обследуемой (особенно при наличии типичной клинической картины), но делает его маловероятным.

Если не 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