

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 19 лет

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 28.09.2017 17:20

Дата поступления образца: 29.09.2017 16:41

Врач: 27.10.2017 13:43

Дата печати результата: 01.02.2021 17:05

Исследование	Результат	Комментарий
Ретиношизис RS1 м.	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 1998 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене **RS1**, приводящих к возникновению X-сцепленного рецессивного ретиношизиса (профиль № 7185 RS1).

Ретиношизис – это заболевание, при котором происходит расслоение сетчатки глаза. Относится к группе наследственных витреоретинальных дистрофий и характеризуется 3-мя основными признаками: фовеолярным ретиношизисом, периферическим ретиношизисом и изменениями стекловидного тела.

При ретиношизисе происходит накопление жидкости между слоями сетчатки, примерно в ее середине, за счет чего сетчатки расслаивается и нарушается ее нормальное функционирование.

Заболевание передается через X-хромосому, болеют преимущественно мужчины. Женщины, как правило, «клинически здоровы», являются лишь носительницами патологической X-хромосомы.

Нередко ювенильному ретиношизису сопутствуют отслойка сетчатки, кровоизлияния в стекловидное тело и отложения пигмента. Заболевание особенно быстро прогрессирует в первые 5 лет жизни (первый пик прогрессирования), потом — в 12-13 лет (второй пик) и 20-25 лет (третий пик).

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в 1-6 экзонах гена **RS1** методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Фамилия, И.О.	RS1
092		N

Таким образом, обследуемая не является носительницей мутации в гене **RS1**.

Необходимо отметить, что описаны семейные случаи ретиношизиса, для которых гены не установлены, соответственно поиск мутаций в них в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)