

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 4 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021 07:49
Дата поступления образца: 08.05.2021 06:32
Врач: 10.06.2021 12:21
Дата печати результата: 10.06.2021 14:11

Исследование	Результат	Комментарий
Ген SLC39A4 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Акродерматита энтеропатического. 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., 2017 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене SLC39A4, приводящих к развитию энтеропатического акродерматита (профиль № 7624SLC).

Энтеропатический акродерматит - заболевание, обусловленное нарушением всасываемости в кишечнике за счет дефицита цинка и отсутствия фермента олигопептидазы.

Мутации в гене SLC39A4 приводят к дефициту протеина, ответственного за всасывание цинка, что ведет к грубому изменению метаболизма цинка. Тип наследования - аутосомно-рецессивный. Около 20% больных - дети, родившиеся от кровнородственных браков. Часты семейные случаи. Редкие случаи развития заболевания у взрослых обусловлены, по-видимому, вторичным дефицитом цинка, связанным со злоупотреблением алкоголем, нарушениями мальабсорбции при заболеваниях поджелудочной железы, после оперативных вмешательств на кишечнике и т. д.

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в гене SLC39A4 методом прямого автоматического секвенирования кодирующих экзонов 1-12.

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген SLC39A4 ex 1-12
33.1		c.[=];[=]

Полученный результат не подтверждает диагноз энтеропатического акродерматита у обследуемой.

Если 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