

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 6 дней  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 06.07.2021  
Дата поступления образца: 08.07.2021  
Врач: 03.08.2021  
Дата печати результата: 03.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген TGM1 м.	<b>см.комм.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Ихтиоза ламеллярного. 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.**, 2021 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене TGM1, приводящих к возникновению ламеллярного ихтиоза (врождённый аутосомно-рецессивный ихтиоз), тип 1 (профиль № 7829TGM).

*Ламеллярный ихтиоз* – врождённое заболевание, при котором кожа новорожденного покрыта тонкой, но плотной пленкой, которая трансформируется в крупные толстые чешуйки от светлого до коричневого цвета. Часто наблюдается гиперпирексия. На ладонях и подошвах – глубокие трещины и кератодермия. Бороздки между чешуйками болезненны и являются воротами для вторичной бактериальной инфекции, включая сепсис. Сопровождается дефектами развития: часто отмечается выворот век (эктропион) и губ (эклабион), деформация или отсутствие ушных раковин, деформация хрящей носа, сращение фаланг пальцев либо отсутствие концевых фаланг и др.

К заболеванию приводят мутации в нескольких генах (ABCA12, NIPAL4, PNPLA1, LIPN, ST14, ARCI7, SDR9C7, TGM1, CERS3, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CYP4F22, SULT2B1). Тип наследования – аутосомно-рецессивный.

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в кодирующей части гена TGM1 методом прямого автоматического секвенирования (поиск частых и редких мутаций).

**Мутации не выявлены (вариант N/N).**

ДНК	Ф.И.О.	ген TGM1
90.1		N

Полученный результат не исключает диагноз ламеллярного ихтиоза у обследуемой. Данное заболевание может быть также обусловлено мутацией в каком-либо другом гене см. выше. Возможно также, что у обследуемой не ламеллярный ихтиоз, а другое заболевание, сопровождающееся ихтиозом.

Для выявления мутаций в некоторых других генах возможно проведение дополнительных исследований по профилям №№ 7982, 7985.

Целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного 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