

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 20 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 25.02.2021
Дата поступления образца: 26.02.2021
Врач: 27.03.2021
Дата печати результата: 27.03.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген TYR м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Альбинизма глазокожного. 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., 2001 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью ДНК-диагностики мутаций в гене TYR, приводящих к развитию глазного альбинизма, тип 1А (профиль № 7804TYR).

Глазокожный альбинизм (OCA) - группа наследственных нарушений биосинтеза меланина, которые характеризуются общим снижением пигментации волос, кожи и глаз и различными глазными нарушениями, в т. ч. нистагмом, снижением остроты зрения и светобоязнью.

Заболевание генетически гетерогенное. Известно по меньшей мере 8 генов, мутации в которых приводят к возникновению заболевания.

В образце ДНК обследуемой методом прямого автоматического секвенирования проводился поиск мутаций гене TYR.

Мутации не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген TYR
об60		Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Полученные результаты не подтверждают диагноз у обследуемой, но и не исключают его (особенно при наличии типичной клинической картины).

Это обусловлено тем, что проведенное исследование выявляет мутации только в одном гене, а у пациентки теоретически могут присутствовать мутации в генах, приводящих к другим формам заболевания.

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