

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 31 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PLOD ч.м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Эллерса-Данло, тип VI. 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., 1990 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью исследования частых мутаций в гене PLOD1, приводящих к возникновению синдрома Элерса-Данло тип VI A (профиль № 7911PLOD).

Синдром Элерса-Данло – это гетерогенная группа наследственных заболеваний соединительной ткани, в основе которых лежит недостаточное развитие коллагеновых структур в различных системах организма. Проявляется патологией кожи, опорно-двигательного аппарата, сердечно-сосудистой системы, глаз. Относится к моногенным заболеваниям с различными типами наследования: аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным.

Согласно классификации наследственных болезней соединительной ткани, выделяют девять форм синдрома Элерса-Данло, различающихся особенностями клинической картины и типом наследования.

Характерными признаками синдрома Элерса-Данло типа VI являются аутосомно-рецессивный тип наследования, мышечная гипотония, кифосколиоз, офтальмопатологии (миопия, разрывы глазного яблока, роговицы в результате минимальной травмы, спонтанная отслойка сетчатки), и другие признаки соединительно-тканной патологии.

У большинства больных причиной заболевания являются мутации гена PLOD1, приводящие к снижению активности фермента лизин-гидроксилазы, катализирующего образование гидроксипролина в коллагенах.

В образце ДНК обследуемого проведено исследование экзона 9 гена PLOD1 методом прямого автоматического секвенирования (т. е. исследование всего экзона, в том числе поиск частой мутации Arg319X) и дупликации 8, 9КВ, включающей экзоны 10-16 гена PLOD1, методом ПДАФ-анализа.

Данные мутации у обследуемого не выявлены.

Ф.И.О.	ген PLOD1 экз. 3	ген PLOD1, DUP 8, 9kb

Полученные результаты не подтверждают, но и не исключают диагноз синдрома Элерса-Данло VI типа у обследуемого, т. к. при данном заболевании возможны другие, более редкие мутации в гене PLOD1, не тестируемые в данном профиле исследования.

К возникновению синдрома Элерса-Данло VI типа приводят предположительно мутации в других генах, тестирование которых ООО «Независимая лаборатория «ИНВИТРО» в настоящее время не проводит.

Возможно также, что у обследуемого есть другой тип синдрома Элерса-Данло, либо другое заболевание со сходными клиническими симптомами. 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