

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 1 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 16.03.2021
Дата поступления образца: 18.03.2021
Врач: 15.04.2021
Дата печати результата: 15.04.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген WAS м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Вискотта-Олдрича. 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., 2020 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» для определения наличия мутаций в гене WASP, приводящих к развитию синдрома Вискотта-Олдрича (профиль № 7868WAS).

Синдром Вискотта-Олдрича – тяжелый иммунодефицит, характеризующийся высокой восприимчивостью к различным инфекциям, экземой и врожденной тромбоцитопенией. Широкий спектр инфекционных заболеваний (гнойные, герпетические, ЛОР-инфекции, инфекционные поражения ЖКТ), встречающихся при синдроме Вискотта-Олдрича обусловлен нарушением функций T и B-лимфоцитов. Отмечаются различные изменения уровня сывороточных иммуноглобулинов (низкий IgM, нормальный IgG, высокий IgA и IgE). Характерны грубые нарушения свертывающей системы крови. Возможно присоединение аутоиммунной патологии.

Заболевание наследуется по X-сцепленному рецессивному типу (то есть болеют преимущественно мальчики, женщины являются здоровыми носительницами мутации).

Ген WASP, ответственный за развитие данного заболевания находится на коротком плече Ххромосомы в области Xp11.22.

В образце ДНК обследуемого методом прямого автоматического секвенирования проведен поиск мутаций в экзонах с 1 по 12 гена WASP.

Мутации в данном гене у обследуемого не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген WASP
218.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Таким образом, синдром Вискотта-Олдрича маловероятен.

Полученный результат не исключает наличие первичного иммунодефицита у обследуемого, так как существуют мутации в других генах, приводящих к клиническим проявлениям иммунодефицита.

Если нет 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.

Все дополнительные исследования целесообразно проводить только по согласованию с лечащим врачом!

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача