

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 19 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.07.2021
Дата поступления образца: 18.07.2021
Врач: 08.08.2021
Дата печати результата: 10.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген ELA2 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Нейтропении. 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., 2002 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления мутаций в гене ELA2, отвечающем за развитие тяжёлой врождённой нейтропении и циклической нейтропении (профиль № 7910ELA2).

***Врождённая нейтропения** - гетерогенная группа заболеваний, в основе которых лежит нарушение гранулоцитопоэза на уровне промиелоцитов со снижением числа нейтрофилов ниже $0,2 \cdot 10^9/\text{л}$ в периферической крови.*

*Основным клиническим проявлением заболевания являются тяжёлые бактериальные инфекции. В основе терапии заболевания лежит использование *granulocyte colony-stimulating factor (GCSF)*. Особенностью клинического течения этого заболевания являются периодические снижения числа нейтрофилов в периферической крови ниже $0,2 \cdot 10^9/\text{л}$ с последующим подъемом до почти нормальных значений (периодичность варьирует от 15 до 35 дней). Чаще заболевание манифестирует в детстве. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу и обусловлено мутациями в гене ELA2.*

В образце ДНК обследуемой из лимфоцитов периферической крови методом прямого автоматического секвенирования исследована вся кодирующая последовательность, также прилегающие интронные участки гена ELA2 (ELANE).

Выявлена мутация с.416C>T в гетерозиготном состоянии.

ДНК	Ф.И.О.	экзон 4 гена ELANE
136.1		с.416C>T / N

Тип наследования заболевания – аутосомно-доминантный, соответственно, полученный результат подтверждает диагноз врождённой нейтропении у обследуемой.

Вероятность передачи мутации потомству – 50% независимо от пола.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования и при планировании беременности желательна консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача