

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 61 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 10.06.2021
Дата печати результата: 10.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген FLCN м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Бёрта-Хога-Дьюба. 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., 1960 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене FLCN, приводящих к развитию синдрома Бёрта-Хога-Дьюба (BHD) (профиль № 7703FLCN).

Синдрома Бёрта-Хога-Дьюба. относится к редко встречающимся заболеваниям, и ассоциирован с развитием фиброфолликулом (доброкачественные опухоли волосяного фолликула), кистами в легких и повышенным риском возникновения рака почки и толстого кишечника. У пациентов с синдромом BHD риск развития рака почки составляет 15-30%.

К возникновению данного заболевания приводит мутация в гене фолликулина FLCN.

Мутации в данном гене приводят к развитию как синдрома Бёрта-Хога-Дьюба., так и первичному спонтанному премотораксу (PSP).

В образце ДНК обследуемого методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование всей кодирующей последовательности гена FLCN.

В результате анализа **патогенные и вероятно-патогенные варианты не выявлены**, что делает наличие заболевания маловероятным.

ДНК	Ф.И.О.	ген FLCN
77.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Если 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