

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 1 месяц  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 03.02.2021  
Дата поступления образца: 05.02.2021  
Врач: 24.02.2021  
Дата печати результата: 25.02.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген RPS19 м.	<b>см.комм.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Анемии Даймонда-Блекфена. 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

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 2021 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене – RPS19, приводящих к возникновению одной из форм анемии Даймонда-Блекферна (профиль № 7881RPS).

В заключении используются следующие термины:

*Гомозиготное состояние (носительство) – состояние, при котором оба гена в паре (все гены у человека парные) являются либо нормальными, либо мутантными*

*Гетерозиготное состояние (носительство) – состояние, когда один ген из пары нормальный, а второй – несет в себе мутацию **Анемии Даймонда-Блекферна** - наследственная анемия раннего детского возраста, сопровождающаяся выраженным уменьшением эритроцитов, и ретикулоцитов. Иногда возможно сочетание с пороками развития сердечно-сосудистой мочеполовой систем, скелета и лицевыми дизморфиями.*

*К постоянным признакам болезни относят уменьшение числа эритроидных единиц в костном мозге, повышение уровня эритропоэтина в крови, дефект добавочных клеток костного мозга. Диагностические критерии анемии Даймонда-Блекферна:*

- *нормохромная, часто макроцитарная анемия;*
- *глубокая ретикулоцитопения;*
- *нормоклеточный костный мозг с изолированным снижением содержания эритроидных предшественников;*
- *нормальное или незначительно сниженное число гранулоцитов;*
- *нормальное или незначительно повышенное число тромбоцитов.*

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в гене RPS19 во всей кодирующей последовательности методом прямого автоматического секвенирования.

### Мутации не выявлены (вариант N).

ДНК	Ф.И.О.	ген RPS19
55.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Полученный результат не исключает диагноз анемии Даймонда-Блекферна у обследуемой, так как возможно наличие у неё других форм данного состояния, связанных с мутациями в других генах (RPS1, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS24, RPS26, RPS7, RPL15, RPS29, TSR2, RPS28, WGG1, RPL26, RPS17L1, RPL117L2), не тестируемых в данном исследовании. 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.

Если исследование было проведено с целью выявления носительства известной в семье мутации у здорового, то проведённого исследования достаточно.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача