

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 42 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.06.2021
Дата поступления образца: 02.06.2021
Врач: 03.07.2021
Дата печати результата: 03.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген NLRP3 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Макла-Уэллса. Результат прилагается на отдельном бланке. С 01.02.2015 наименование гена заменено на альтернативное.

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., 1979 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене CIAS1, приводящих к возникновению **синдрома Макла-Уэллса** (профиль № 7794CIAS1).

***Синдром Макла-Уэллса** - редкое аутовоспалительное заболевание, относящееся к группе криопирин-связанных периодических синдромов наследственного характера.*

В клинике отмечаются атаки лихорадки, сопровождающиеся артралгией, уртикарной сыпью (без зуда), явлениями конъюнктивита, реже – микрогематурия, лимфаденопатия, гепатоспленомегалия, боли в животе. В некоторых описаниях встречаются дополнительные симптомы, характерные для родственных синдромов CAPS: провокация холодом, неврологические проявления.

При лабораторном обследовании во время приступа выявляют повышение уровня С-реактивного белка, лейкоцитоз.

Дифференциальная диагностика проводится со следующими заболеваниями: семейная средиземноморская лихорадка, синдром гиперглобулинемии D с периодическими лихорадочными атаками, периодический синдром, ассоциированный с мутациями рецептора для фактора некроза опухоли, синдром CINCA, семейный холодовой аутовоспалительный синдром, синдром стерильного гнойного артрита, гангренозной пиодермии и акне, синдром Блау (хронический семейный грануломатозный артрит).

В образце ДНК обследуемой был проведён поиск мутаций в кодирующей части гена CIAS1 (NLRP3) (экзоны 1-10) методом прямого автоматического секвенирования (даёт возможность выявить как частые, так и редкие мутации).

Мутации в гене CIAS1 не выявлены (вариант N/N),

ДНК	Ф.И.О.	ген CIAS1 (NLRP3), экзоны 1-10
105		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

что позволяет с высокой вероятностью исключить у обследуемой синдром Макла-Уэллса, что не исключает другие аутоиммунные лихорадки, связанные с мутациями в других генах. 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.

Рекомендовано:

Обсудить с лечащим врачом целесообразность продолжения обследования на наличие других наследственных аутоиммунных синдромов.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача