

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 39 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 22.10.2021
Дата поступления образца: 22.10.2021
Врач: 22.11.2021
Дата печати результата: 23.11.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PRPS1 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Арта. 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., 1982 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене PRPS1, приводящих к возникновению синдром Арта (профиль № 7863PRPS1).

Синдром Арта – заболевание, характеризующееся умственной отсталостью, ранним появлением гипотонии, атаксии, задержкой моторного развития, нарушения чувствительности, нарушением слуха и атрофией зрительного нерва, приводящей к слепоте. Другими проявлениями является хлопающий тремор, тетраплегия и арефлексия. Повышена восприимчивость к инфекциям, особенно верхних дыхательных путей.

Тип наследования – X-сцепленный рецессивный, поэтому болеют им преимущественно мальчики, а лица женского пола могут быть здоровыми носительницами мутации.

В образце ДНК обследуемой был проведён поиск мутаций **во всех кодирующих экзонах гена PRPS1 методом прямого секвенирования. Мутации не обнаружены (вариант N), поэтому маловероятно, что обследуемая является носительницей мутации в указанном гене.**

ДНК	Ф.И.О.	ген PRPS1
3030		N

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача