

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 32 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген BMPR2 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Первичной легочной гипертензии. 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., 1989 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене **BMPR2**, приводящих к возникновению первичной лёгочной гипертензии (профиль № 7228BMPR).

***Первичная легочная гипертензия (ПЛГ)** – прогрессирующее заболевание, характеризующееся сетевидным поражением эндотелиальных клеток легочных артериол, окклюзией малых легочных артерий, повышенным давлением легочных артерий, правосторонней сердечной недостаточностью и высоким риском внезапной смерти.*

В большинстве случаев первичная легочная гипертензия диагностируется у женщин в возрасте 20-40 лет, что, впрочем, не исключает более молодого или пожилого дебюта заболевания, а также развития его у мужчин. Характерным для этой патологии является наличие выраженной легочной гипертензии при отсутствии признаков паренхиматозного легочного процесса, заболеваний сердца, а также тромбоэмболии ветвей легочной артерии.

*Тип наследования – аутосомно-доминантный. В ряде случаев ПЛГ может быть ассоциирована с наследственной геморрагической телеангиэктазией типа 2, которая развивается в результате мутации в гене **ACVRL1**.*

*К развитию первичной легочной гипертензии приводят также мутации в генах **CAVI MADH9 PPHR KCNK3**.*

В образце ДНК обследуемого проведено исследование кодирующей последовательности гена **BMPR2** (экзоны 1-13) методом прямого автоматического секвенирования, что позволяет выявить как частые, так и редкие мутации в данном гене.

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген BMPR2 , экзоны 1-13
16		N

Полученный результат не исключает диагноз генетически обусловленной первичной легочной гипертензии у обследуемого, так как в настоящее время известно несколько других генов, мутации в которых приводят к возникновению данного заболевания.

Если есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), 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