

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 4 месяца

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 12.12.2018 12:40

Дата поступления образца: 13.12.2018 08:53

Врач: 14.01.2019 12:38

Дата печати результата: 01.02.2021 16:26

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром ГерманскиПудлака HPS1 ч.м.	см.комм.	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.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 2018 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене **HPS1**, приводящих к возникновению синдрома Германски-Пудлака (профиль № 7192).

Синдром Германски-Пудлака – наследственное заболевание, характеризующееся нарушением агрегации тромбоцитов (тромбоцитопатия с развитием геморрагического диатеза), а также альбинизмом (обесцвечивание кожи, волос и глаз) и отложением пигмента в клетках ретикулоэндотелиальной системы. Геморрагический синдром проявляется внутрикожными кровоизлияниями, кровотечениями после удаления зубов, после родов, меноррагиями. Отмечаются нистагм, светобоязнь. Нередко развитие легочного фиброза, время кровотечения увеличено. Тип наследования – аутосомно-рецессивный.

В образце ДНК обследуемого проведён поиск мутаций в 11, 15 и 16 экзонах гена **HPS1** методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Фамилия, И.О.	ген HPS1 , экзоны 11, 15, 16
12		N

Полученные результаты не подтверждают диагноз, но и не исключают его (особенно при наличии типичной клинической картины).

Это обусловлено тем, что было проведено исследование мутаций только частых мутаций, приводящем к возникновению указанного заболевания, а у пациента теоретически может присутствовать редкая мутация, не выявляемая при проведенном исследовании.

Имеющиеся симптомы могут быть также признаком другого заболевания со сходными клиническими проявлениями.

Если нет точной уверенности в диагнозе, но 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

(ФИО)