

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 3 года

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 07.08.2019 13:08

Дата поступления образца: 09.08.2019 18:06

Врач: 20.08.2019 14:01

Дата печати результата: 01.02.2021 21:23

Исследование	Результат	Комментарий
Ихтиоз вульгарный, FLG 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/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 2015 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене – FLG, приводящих к возникновению вульгарного (обыкновенного) ихтиоза (профиль №7133FL).

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

Ихтиоз вульгарный (Обыкновенный ихтиоз) - наиболее распространенная форма группы заболеваний кожи, проявляющихся кератозом. Ихтиоз характеризуется диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза и проявляется образованием на коже чешуек

К возникновению заболевания приводят мутации в гене филагрина - **FLG** Мутации в этом гене приводят также к предрасположенности к развитию атопического дерматита.

Тип наследования: аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью (около 90%). Если мутация в гетерозиготном состоянии – проявления заболевания мягкие. Если в гомозиготном, или компаундгетерозиготном – проявления тяжелые.

В отличие от X-сцепленной формы ихтиоза при доминантной форме первые кожные изменения наблюдаются в 3-месячном возрасте, и поражается меньшая доля поверхности тела..

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации не выявлены (вариант N).

Фамилия, И.О.	ген FLG
	N

Таким образом, диагноз «вульгарный(обыкновенный) ихтиоз» у обследуемой маловероятен.

Теоретически возможно наличие у неё других форм ихтиоза и ихтиозоподобных состояний, связанных 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:

1. Наблюдение у дерматолога

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)