

**ФИО**  
**Пол:** Жен  
**Возраст:** 50 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 19.07.2021  
Дата поступления образца: 20.07.2021  
Врач: 12.08.2021  
Дата печати результата: 12.08.2021

| Исследование    | Результат       | Комментарий   |
|-----------------|-----------------|---|
| Ген TCIRG1 ч.м. | <b>см.комм.</b> | Проводилось исследование на предмет выявления Остеопетроза рецессивного (мраморная болезнь костей).<br>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.**, 1971 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления частой мутации в гене TCIRG1, приводящей к возникновению рецессивного остеопетроза (мраморной болезни костей) (профиль № 7958TCIRG).

*Аутосомно-рецессивный остеопетроз (мраморная болезнь костей) – наиболее злокачественная детская форма остеопетроза, представляющего собой редкое наследственное заболевание, характеризующееся чрезмерным увеличением плотности костей.*

*Клиническими признаками аутосомно-рецессивной формы служат: тяжелая анемия, развивающаяся уже в раннем младенчестве или даже внутриутробно, прогрессирующие гепатоспленомегалия, гидроцефалия, тугоухость, слепота и др.*

*При проведении рентгенологического исследования выявляется распространенное увеличение плотности скелета с резким сокращением костномозгового пространства вплоть до полного его отсутствия в длинных трубчатых костях. Больные дети, как правило, умирают до трехлетнего возраста.*

*Распространенность всех наследственных форм остеопетроза в среднем по России, как и во всем мире, низкая - 1 больной на 100-200 тыс. новорожденных.*

*Однако в Чувашской и Марийской республиках именно злокачественный аутосомно-рецессивный остеопетроз встречается необычно часто: 1 : 3500 и 1 : 14000 новорожденных соответственно. Большинство случаев именно данной формы заболевания обусловлены мутацией с.807+5g -> a (IVS8+5g >a) в гене TCIRG1. Среди представителей других национальностей именно эта мутация встречается редко.*

В образце ДНК обследуемой методом ПЦР проведено исследование на наличие мутации с.807+5G>A (IVS8+5g ->a) в гене TCIRG1, ответственной за развитие аутосомно-рецессивного остеопетроза среди чувашей и марийцев.

**Данная мутация (IVS8+5G>A) не обнаружена (вариант N).**

| ДНК       | Ф.И.О. | ген TCIRG1 с.807+5G>A |
|-----------|--------|-----------------------|
| ор_1085.1 |        | N                     |

Полученный результат не подтверждает, но и не исключает носительство мутации в гене TCIRG1 у обследуемой, так как существуют другие мутации в этом гене, не тестируемые в данном профиле.

В настоящее время обнаружены три других гена, мутации в которых приводят к развитию аутосомно-рецессивного остеопетроза у человека. Возможен анализ всей кодирующей последовательности гена TCIRG1 методом прямого автоматического секвенирования с целью поиска других, более редких мутаций в данном гене (профиль № 7168), однако, использование его целесообразно в том случае, если диагноз не вызывает сомнения. Если в семье планируется обследование по данному профилю, то исследование целесообразно начинать с человека, имеющего клинические симптомы заболевания.

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.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача