

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 15 лет
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 SCN4A м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Гиперкалиемического периодического паралича в экзонах 13 и 24. 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., 2006 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A, приводящих к возникновению гиперкалиемического периодического паралича (профиль № 7898SCN4A).

Гиперкалиемический периодический паралич - периодически возникающий паралич, сопровождающийся повышением уровня калия в крови во время приступа.

Классические варианты заболевания относятся к группе болезней ионных каналов скелетных мышц и обусловлены нарушением функционирования натриевых, кальциевых и калиевых каналов. Итогом этих нарушений является изменение транспорта их ионов через мышечную мембрану и удлинением процесса ее деполяризации.

При биохимическом анализе крови в момент приступа отмечается повышение уровня калия. Наряду с этим возможны ацидоз, гиперхлоремия и снижения pH мочи. В течение атаки может быть некоторое увеличение уровня креатинфосфокиназы. Тип наследования заболевания - аутосомно-доминантный, т.е. для возникновения клинических симптомов достаточно наличия мутации в одном гене из пары.

К развитию данного заболевания приводят мутации в генах KCNE3, CACNL1A3 и SCN4A.

В образце ДНК обследуемого проведён поиск мутаций в экзонах 13 и 24 гена SCN4A методом прямого автоматического секвенирования.

Выявлена мутация с.(2111C>T) (вариант mut/N) в гетерозиготном состоянии.

ДНК	Ф.И.О.	ген SCN4A экзон 13	ген SCN4A экзон 24
160.1		с.[2111C>T];[=]	с.[=];[=]

Полученный результат подтверждает диагноз «гиперкалиемический периодический паралич» у обследуемого. Тип наследования заболевания – аутосомно-доминантный. Выявленная мутация может быть унаследована от одного из родителей, так и вновь возникшая (de novo) у обследуемого.

Рекомендовано консультация врача-генетика для решения вопроса о том, кому ещё из родственников может быть показано аналогичное обследование.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача