

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 38 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 VHL ч.м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Эритроцитоза рецессивного. 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., 1983 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации Arg200Trp в 3-м экзоне гена VHL, приводящая к аутосомно-рецессивному эритроцитозу (профиль № 7900VHL ч.м.).

*Рецессивный эритроцитоз – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся эритроцитозом, **нормальным количеством лейкоцитов и тромбоцитов** и обычно увеличенной продукцией эритропоэтина. Наиболее частые симптомы: постоянная головная боль, головокружение, быстрая утомляемость. Жалобы вызваны повышенной вязкостью крови, нарушениями микроциркуляции. При осмотре обращает на себя внимание багрово-цианотичная окраска кожных покровов, особенно выраженная на лице, кистях, стопах. Частым симптомом (у каждого пятого больного) является варикозное расширение вен голени.*

В образце ДНК обследуемой проведен поиск частой мутации Arg200Trp в гене VHL, приводящей к развитию вышеуказанного заболевания. У обследуемой данная мутация не обнаружена (вариант N/N).

Ф.И.О.	ген VHL экзон 3 Arg200Trp
	N/N

Данная мутация наиболее часто встречается в Чувашии, где распространенность этого заболевания составляет 1:4450 человек. Кроме того, заболевание выявлено среди марийцев и ряда других народностей (но в этих группах встречается сравнительно редко). Другие мутации в этом гене ведут обычно к развитию синдрома Хиппеля-Линдау, а не эритроцитозу, поэтому поиск этих мутаций (проведение прямого автоматического секвенирования гена) не целесообразен.

Известно еще по крайней мере три гена, мутации в которых приводят к развитию наследственной формы эритроцитоза (не чувашского типа).

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