

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 13 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 13.07.2023  
Дата поступления образца: 14.07.2023  
Врач: 16.08.2023  
Дата печати результата: 28.08.2023

Исследование	Результат	Единицы	Референсные значения	Комментарий
Ген LPIN1 м.	СМ.КОММ.			Проводилось исследование на предмет выявления Рабдомиолиза (миоглобинурия). Результат прилагается на отдельном бланке.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. [www.invitro.ru](http://www.invitro.ru)  
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

## Описание

Пациент ФИО протестирована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие мутаций в гене *LPIN1*, приводящих к развитию острого рецидивирующего рабдомиолиза (тест № 7759LPIN).

### Рабдомиолиз:

Протестирован ген *LPIN1*:

- анализ кодирующей последовательности с прилежащими интронными областями методом прямого секвенирования по Сэнгеру

**Рабдомиолиз (миоглобинурия)** – синдром, развивающийся вследствие повреждения поперечно-полосатой мускулатуры, что приводит к высвобождению продуктов распада миоцитов и, в результате, появлению в системном кровотоке свободного миоглобина.

Острый рецидивирующий рабдомиолиз манифестирует в возрасте до 7 лет. Основными симптомами во время обострения являются миоглобулинурия, резкое повышение уровня креатинфосфокиназы, болезненность и слабость мышц, потемнение мочи, может выявляться повышенная чувствительность икроножных мышц. Основной причиной обострений являются острые респираторные и вирусные заболевания, так же влияют на ухудшение процесса могут стрессы, тяжелые физические нагрузки, некоторые лекарственные средства и диета. Между приступами клинические проявления заболевания не обнаруживаются.

Тип наследования - аутосомно-рецессивный. К развитию острого рецидивирующего рабдомиолиза приводят мутации в гене *LPIN1*.

Ген *LPIN1* расположен на хромосоме 2 в регионе 2p25.1, содержит 20 экзонов.

### Результат исследования:

ДНК	Фамилия, И.О.	LPIN1 (NM_145693.4) ex1-20
849		c.[1162C>T];[=]

В экзоне 8 гена *LPIN1* выявлен многократно описанный как патогенный вариант c.1662C>T (p.Arg388Ter) (база HGMD - CM085516) в гетерозиготном состоянии. Второго мутантного аллеля в гене *LPIN1* у пробанда не

ИНЗ 999999999

обнаружено. По совокупности сведений выявленный вариант нуклеотидной последовательности следует расценивать как вариант с неопределенной клинической значимостью, и который, тем не менее, может иметь отношение к фенотипу пациента в случае получения дополнительных данных.

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик / /