

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 43 года
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 SH2D1A м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления X-сцепленного лимфопролиферативного синдрома (болезнь Дункана, синдром Пуртильо). 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., 1978 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления носительства мутаций в гене SH2D1A, отвечающих за развитие X-сцепленного лимфопролиферативного синдрома (профиль № 7982SH2).

X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) – редко встречающаяся форма первичного гемафагоцитарного лимфогистиоцитоза (ГЛГ).

Наследуется X-сцепленный рецессивно и наблюдается у мальчиков. При этом синдроме иммунная система в состоянии справиться с другими инфекциями, но заражение вирусом Эпштейна-Барр вызывает тяжелейшее заболевание.

Женщины являются здоровыми носителями мутации.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование ДНК для выявления мутаций в гене SH2D1A методом прямого автоматического секвенирования.

Выявлен патогенный вариант (мутация) c.245dupA в гетерозиготном состоянии (вариант c.245dupA/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген SH2D1A, экзон 3
82.1		c.[245dupA];[=]

Таким образом, обследуемая является носительницей мутаций в гене SH2D1A, и может передать её своему потомству с вероятностью 50% независимо от пола. При этом мальчики будут иметь клинические проявления заболевания, а девочки – здоровыми носительницами мутации.

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

Рекомендовано:

Обследование родных братьев, сестёр и детей (при наличии) обследуемой на носительство аналогичной мутации в гене SH2D1A (тест № 7982). При обращении желательно указать выявленную мутацию.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача