

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 27 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 31.05.2021
Дата поступления образца: 02.06.2021
Врач: 11.07.2021
Дата печати результата: 13.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген CYB5R3 ч.м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Метгемоглобинемии. Результат прилагается на отдельном бланке. С 01.02.2015 наименование гена заменено на альтернативное.

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., 1994 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления частой мутации в гене **CYB5R3 (DIA1)**, приводящей к возникновению наследственной метгемоглобинемии (профиль № 7836DIA1).

Наследственная метгемоглобинемия - наследственное заболевание, характеризующиеся повышенным содержанием метгемоглобина, встречающееся в виде 2 типов. Основное клиническое проявление обоих типов заболевания: врожденный цианоз (синюшность) кожных покровов и слизистых.

Молекулярно-генетическая причина двух типов заболевания - мутации в гене **DIA1**, кодирующем две формы фермента **NADH-цитохром b5 редуктазы**. При мутациях, приводящих к нарушению работы только растворимой формы фермента, возникает первый тип заболевания, при мутациях, нарушающих функционирование обеих форм фермента, – второй тип.

Для обоих типов заболевания характерна сниженная активность **NADH-цитохром b5 редуктазы** и повышенное содержание метгемоглобина.

Мутация с.806C>T в гене **DIA1**, приводящая к аминокислотной замене **Pro269Leu**, встречается преимущественно у народа саха в Якутии.

В образце ДНК обследуемого проведён поиск частой мутации **с.806C>T** в гене **CYB5R3 (DIA1)**.

Мутация не выявлена (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	DIA1 (CYB5R3); с.806C>T
DIA1_53.1		с.[=];[=]

Если нет сомнения в наследственном характере заболевания (исключены внешнесредовые причины), обследуемому может быть рекомендовано проведение дополнительно исследования по профилю № 7908DIA1, при котором выявляются как частые, так и редкие мутации в вышеуказанном гене.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача