

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 59 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2022
Дата поступления образца: 10.08.2022
Врач: 23.09.2022
Дата печати результата: 25.09.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Мутации в гене PCSK9	СМ.КОММ	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., 1963 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» по тесту № 7646:

Семейная гиперхолестеринемия, ген PCSK9.

Проанализирован ген:

- PCSK9 экзоны 1, 3, 4, 7, 8, 12.

Семейная гиперхолестеринемия – генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, при котором отмечается значительное повышение холестерина липопротеидов низкой плотности (ЛПНП) в кровотоке, что увеличивает риск сердечно-сосудистых заболеваний атеросклеротического генеза.

В 80-95% случаев причиной развития семейной гиперхолестеринемии являются мутации в экзонах 4,9,10 гена LDLR, кодирующего рецепторы ЛПНП. Мутации в гене LDLR приводят к снижению активности рецептора.

В 5-10% случаев заболевание возникает при мутациях в экзоне 26 гена APOB100.

Реже причиной развития семейной гиперхолестеринемии являются аберрации гена PCSK9.

7646	Выявление мутаций в гене PCSK9, характерных для редкой формы наследственной гиперхолестеринемии		
Исследование экзона 1 гена PCSK9	Патогенных вариантов в экзоне 1 гена PCSK9 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 1 гена PCSK9 обнаружено не было	
Исследование экзона 3 гена PCSK9	Патогенных вариантов в экзоне 3 гена PCSK9 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 3 гена PCSK9 обнаружено не было	
Исследование экзона 4 гена PCSK9	Патогенных вариантов в экзоне 4 гена PCSK9 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 4 гена PCSK9 обнаружено не было	
Исследование экзона 7 гена PCSK9	Патогенных вариантов в экзоне 7 гена PCSK9 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 7 гена PCSK9 обнаружено не было	
Исследование экзона 8 гена PCSK9	Патогенных вариантов в экзоне 8 гена PCSK9 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 8 гена PCSK9 обнаружено не было	
Исследование экзона 12 гена PCSK9	Патогенных вариантов в экзоне 12 гена PCSK9 обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзоне 12 гена PCSK9 обнаружено не было	

Результат: В результате проведенного обследования в экзонах 1, 3, 4, 7, 8, 12 гена PCSK9 мутаций **не обнаружено**.

Важно понимать, что отсутствие частых мутаций в гене PCSK9 полностью не исключает диагноз семейная гиперхолестеринемия.

Причиной развития семейной гиперхолестеринемии могут быть также мутации в генах LDLR и APOB100.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача