

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 15 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 C1NH м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Наследственного ангионевротического отека. 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., 2006 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО», с целью выявления мутаций в гене C1NH, приводящих к наследственному ангионевротическому отёку (профиль № 7725C1NH).

Наследственный ангионевротический отёк (НАО) - заболевание, относящееся к группе первичных иммунодефицитов с, связанное с дефектом генов, кодирующих синтез ингибитора эстеразы компонента комплемента C1, что в свою очередь приводит к качественному или количественному дефициту C1-ингибитора.

Клинически заболевание проявляется рецидивирующими отеками кожи и слизистых оболочек (в том числе дыхательных путей и желудочно-кишечного тракта).

Выделяют 3 типа наследственных ангионевротических отеков.

Тип I составляет 80—85% случаев НАО. При этом регистрируемый уровень C1-ингибитора - от существенного сниженного до неопределяемого.

II тип НАО (составляет 15—20% случаев НАО). Уровень C1-ингибитора нормальный, однако отмечается функциональная неполноценность и быстрый распад дефектно синтезируемого белка C1-ингибитора.

III тип НАО, не связанный с изменением концентрации или активности C1-ингибитора. Данный тип НАО наблюдается у женщин, а обострения заболевания сопряжены с повышением уровня эстрогенов во время беременности (через 2-3 нед.) или через 1-2 нед. на фоне приема экзогенных эстрогенов (контрацептивы, гормональная заместительная терапия). К этому типу заболевания приводят мутации в гене F12 (COAGULATION FACTOR XII)

В образце ДНК обследуемой проведен поиск мутаций в гене C1NH, методом прямого автоматического секвенирования всех экзонов гена (1-8) и области экзон-интронных соединений. Исследование дает возможность верифицировать НАО I и II типов.

Мутации в гене C1NH не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген SERPING1 (C1NH)
НАЕ1180.2		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Полученный результат не исключает полностью НАО I-II типов у обследуемой, так как встречаются редкие протяжённые делеции и мутации в регуляторных областях гена C1NH, не тестируемые в данном исследовании. Кроме того, нельзя исключить наличие мутации в гене F12, не тестируемые в данном исследовании, приводящие к НАО тип III. Возможно также, что имеющиеся аллергические проявления у обследуемой не относятся к наследственному ангионевротическому отёку.

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

Рекомендовано:

1. Определение АЧТВ в плазме для косвенной оценки уровня фактора XII свёртывающей системы крови (НАО тип III).

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача