

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 15 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 09.06.2021
Дата печати результата: 09.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген HPGD м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Первичной гипертрофической остеоартропатии (пахидермопериостоз). 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., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене HPGD, приводящих к возникновению первичной гипертрофической остеоартропатии (пахидермопериостозу) (профиль № 7727HPGD).

Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз) – наследственное заболевание, характеризующееся формированием пахидермии (гипертрофия и гиперплазия всех слоев кожи), периостозом (невоспалительное изменение надкостницы), врожденными сердечными заболеваниями, гипергидрозами (повышенное потоотделение), дефектами черепной кости (отсроченное заращение родничков). Одна из основных клинических характеристик - симптом “барабанных палочек” (колбовидное утолщение концевых фаланг пальцев рук, вызванное гипертрофией мягких тканей и деформацией ногтей по типу часовых стекол).

Начало заболевания приходится, как правило, на первые 3 года жизни, но полная клиническая картина развивается к подростковому возрасту. Заболевание чаще встречается и более тяжело протекает у мужчин.

Клинически заболевание проявляется резким утолщением, повышенной складчатостью кожи лица и волосистой части головы, а также кожи кистей и стоп. Наблюдается также утолщение и увеличение век за счет гипертрофии их хрящевой ткани, утолщение и дистрофия конъюнктивы век, атрофия тарзальных (мейбомиевых) желез века с образованием в них кист и гранулем.

Во всех случаях отмечается высокий уровень простогландина E2 (PGE2).

В образце ДНК обследуемого проводится поиск мутаций во всей кодирующей области гена HPGD, определяемых методом автоматического секвенирования (выявление как относительно частых, так и редких мутаций).

Мутации выявлены не были (вариант N/N)

ДНК	Ф.И.О.	ген HPGD
20.1		с.[=];[=]

Необходимо провести дифференциальную диагностику в первую очередь с вторичной гипертрофической остеоартропатией, возникающей, как правило, у больных, страдающих заболеваниями легких (хронические легочные инфекции, бронхоэктазы, рак легкого), а также с акромегалией и болезнью Педжета.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача