

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 23 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 08.07.2021  
Дата поступления образца: 08.07.2021  
Врач: 09.08.2021  
Дата печати результата: 09.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген TNFRSF1A м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Семейной периодической лихорадки. 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.**, 1998 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене TNFRSF1A, приводящих к возникновению семейной периодической лихорадки, ассоциированной с мутацией гена рецептора фактора некроза опухоли (профиль № 7799).

*Периодический синдром (лихорадка), ассоциированный с мутацией гена рецептора фактора некроза опухоли (TNF-receptor-associated periodic syndrome -TRAPS) – семейная периодическая лихорадка, наследуемая по аутосомно-доминантному типу. Основными клиническими признаками являются: периодически возникающие приступы лихорадки, мышечные боли, боли в животе, артрит, конъюнктивит. Раздражающая сыпь часто располагается в области болезненных групп мышц. Во время приступов лихорадки, обычно, выявляют лейкоцитоз и повышение в крови факторов острой фазы воспаления. Частота возникновения атак лихорадки и их интенсивность сильно варьируют.*

В образце ДНК обследуемой методом прямого автоматического секвенирования кодирующей последовательности и экзон-интронных соединений проведен поиск мутаций в гене TNFRSF1A.

У обследуемой **не выявлены мутации TNFRSF1A, что исключает у неё диагноз «периодического синдрома, ассоциированного с мутацией гена рецептора фактора некроза опухоли».**

ДНК	Ф.И.О.	ген TNFRSF1A
108.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Периодические лихорадки могут быть следствием мутаций в большом числе других генов (ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, PSTPIP1, NLRP12, TRNT1, NLRC4, PLCG2, NALP12, PYPAF7, RNO, FCAS2, FCAS3, APLAID, CARD 12, CLAN, IPAF, AIFEC, FCAS4, CIAS1, FCU, FCAS1, NALP3, PYPAF1).

Учитывая генетическую гетерогенность (т. е. вызывается большим числом разных генов) состояния, а также если есть основания предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача