

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 52 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 31.08.2020 08:33  
Дата поступления образца: 31.08.2020 19:40  
Врач: 22.09.2020 17:29  
Дата печати результата: 10.06.2021 16:25

Исследование	Результат	Комментарий
Ген SCN4A м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Гипокалиемического периодического паралича, экзоны 12, 18, 19. 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

**ФИО пациента**, 1968 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A, приводящих к возникновению гипокалиемического периодического паралича (профиль №7603 SCN4A).

*Гипокалиемический периодический паралич (болезнь Вестфалья-Шахновича) - Периодически возникающий паралич, сопровождающийся снижением уровня калия в крови во время приступа. Классические варианты заболевания относятся к группе болезней ионных каналов скелетных мышц и обусловлены нарушением функционирования натриевых, кальциевых и калиевых каналов. Итогом этих нарушений является изменение транспорта их ионов через мышечную мембрану и удлинением процесса ее деполаризации.*

*При биохимическом анализе крови в момент приступа отмечается понижение уровня калия (менее 3 ммоль). Наряду с этим возможны ацидоз, гиперхлоремия и снижения рН мочи. В течение атаки может быть некоторое увеличение уровня креатинфосфокиназы. Тип наследования заболевания - аутосомно-доминантный, т.е. для возникновения клинических симптомов достаточно наличия мутации в одном гене из пары.*

*К развитию данного заболевания приводят мутации в генах KCNE3, CACNL1A3 и SCN4A.*

В образце ДНК проведён поиск мутаций в экзонах 12, 18, 19 гена SCN4A методом прямого автоматического секвенирования.

**Мутации не выявлены ( вариант N/N).**

ДНК	Фамилия, И.О.	Ген SCN4A экзон 12	Ген SCN4A экзон 18	Ген SCN4A экзон 19
192.1		c.[=];[=]	c.[=];[=]	c.[=];[=]

Полученный результат не исключает полностью диагноз «гипокалиемический периодический паралича» у обследуемого, так как теоретически возможно наличие более редких мутаций в гене SCN4A ( в других экзонах), а также – мутации в других генах - KCNE3 и CACNL1A3.

Рекомендовано решить вопрос с лечащим врачом о целесообразности продолжения обследования.

Целесообразно также 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

(ФИО)

Образец

Образец