

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 27 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 19.09.2022
Дата поступления образца: 21.09.2022
Врач: 22.09.2022
Дата печати результата: 05.10.2022

Исследование	Результат	Комментарий
NBS1 657del5	N/N	Мутация не обнаружена

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

ИНЗ 999999999

Описание

Ф.И.О., ХХ.ХХ.ХХХХ г.р. обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене NBS1 (NBN), приводящей к возникновению синдрома Ниймиген (профиль № 7872).

Ген NBS1, мутации в котором приводят к развитию синдрома Ниймиген, кодирует белок, названный нибрином, который участвует в регуляции клеточного цикла, восстановлении разрывов двухцепочечной ДНК.

У больных наблюдается разная степень задержки умственного развития, высокий риск появления злокачественных опухолей, в том числе рака молочной железы, иммунодефицит (гипогаμμαглобулинемия, дефицит синтеза специфических антител и повышенный уровень IgM) и низкорослость. У большинства больных заболевание обусловлено одной мутацией – 657del5 в экзоне 6 гена NBS1. Делеция обнаружена у 90% больных. Кроме мутации 657del5, обнаружены другие мутации как в 6-м, так и в других экзонах гена NBS1, приводящие к развитию заболевания.

Проведено исследование с целью поиска наиболее частого патогенного варианта 657del5 в гене NBS1. Патогенный вариант **не обнаружен, генотип N/N**.

Данный результат не исключает наличие более редких патогенных вариантов в гене NBS1, не анализируемых в данном тесте.

В случае необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача-генетика.

Врач-генетик

М.П. / Подпись врача