

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 22 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.06.2021
Дата поступления образца: 18.06.2021
Врач: 18.07.2021
Дата печати результата: 19.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген GJB4 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Эритрокератодермии. 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., 1999 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене GJB4, приводящих к развитию эритрокератодермии (профиль № 7899GJB4).

Эритрокератодермия — наследственное врожденное заболевание, характеризующееся наличием многообразных по форме (дугообразных, линейных, кольцевидных и др.) очагов кератоза на туловище и конечностях в сочетании с покраснением (эритродермией). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу (ген GJB3). При мутациях в гене GJB4- наследование аутосомно-доминантное.

В образце ДНК обследуемого проведена прямая диагностика эритрокератодермии с аутосомно-доминантным наследованием методом прямого автоматического секвенирования гена GJB4.

Мутация не выявлена (вариант N).

ДНК	Ф.И.О.	ген GJB4
Э-13		N

Полученный результат не подтверждает диагноз у обследуемого, но и не исключает его, так как описаны другой тип данного заболевания, обусловленные мутациями в другом гене – GJB3, не тестируемые в проведенном исследовании.

Если есть точная уверенность в диагнозе – возможно проведение исследования по профилю 7901 для выявления эритрокератодермии с аутосомно-рецессивным типом наследования.

Если нет уверенности в диагнозе, но есть основание 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