

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 21 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 16.01.2023  
Дата поступления образца: 18.01.2023  
Врач: 09.02.2023  
Дата печати результата: 01.03.2023

Исследование	Результат	Комментарий
<a href="#">Болезнь Штаргардта</a>	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Штаргардта. Результат прилагается на отдельном бланке.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. <http://www.invitro.ru/>

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

## Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 2002 г. р., протестирован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие частых мутаций, ответственных за развитие пигментной дегенерации сетчатки, в том числе приводящих к возникновению болезни Штаргардта (профиль № 7819ABCA4).

### Протестированы гены:

- *ABCA4* : c.1622T>C (p.Leu541Pro), c.1957C>T (p.Arg653Cys), c.3113C>T (p.Ala1038Val), c.4469G>A (p.Cys1490Tyr), c.5882G>A (p.Gly1961Glu);
- *BEST1* : c.297C>A (p.Asn99Lys);
- *RPE65* : c.11+5G>A, c.272G>A (p.Arg91Gln), c.304G>T (p.Glu102\*);
- *GYCY2D* : c.2944+1del;
- *CEP290* : c.2991+1655A>G (p.Cys998\*);
- *CNGA3* : c.1641C>A (p.Phe547Leu);
- *CNGB3* : c.819\_826del (p.Arg274Valfs\*13), c.1148del (p.Thr383Ilefs\*13);
- *CRB1* : c.2480G>T (p.Gly827Val), c.2843G>A (p.Cys948Tyr)

Болезнь Штаргардта является одной из наиболее частых форм наследственных пигментных дегенераций сетчатки и проявляется в детском и молодом возрасте (7-20 лет). Заболевание дебютирует снижением остроты центрального зрения, как правило, в возрасте 7-9 лет, затем медленно прогрессирует с присоединением грубых нарушений цветоощущения на все цвета. Клиническими проявлениями также являются фотофобия, парацентральная скотома и слабая адаптация к темноте. Изменения на глазном дне характеризуются, в том числе, появлением желтовато-беловатых точек и полос с изменениями в макулярной области или без них («fundus flavimaculatus»).

К возникновению данного заболевания приводят мутации в гене *ABCA4* (*ABCR*). На сегодняшний день известно более 400 разных мутаций в гене *ABCA4*, приводящих к наследственным абиотрофиям сетчатки.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Также к наследственным формам пигментной дегенерации сетчатки приводят мутации в генах *BEST1*, *RPE65*, *GYCY2D*, *CEP290*, *CNGA3*, *CNGB3*, *CRB1* и др.

В результате исследования мутаций не обнаружено:

ДНК	Ф.И.О.	16 частых патогенных вариантов
IRD_3.1		не выявлено

Полученный результат не исключает пигментную дегенерацию сетчатки у пациента, так как было проведено тестирование частых мутаций, а клинические проявления теоретически могут быть обусловлены другими, более редкими мутациями.

Для получения дополнительной информации по результатам тестирования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись