

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 48 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 08.06.2021
Дата печати результата: 08.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PТЕН м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Коудена. 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., 1970 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене PTEN, приводящих к возникновению болезни Коудена (профиль № 7775).

Синдром Коудена характеризуют множественные доброкачественные опухоли (гамартомы). Симптомы, которые позволяют заподозрить синдром Коудена, могут возникнуть в любой период жизни пациента. У детей среди первых симптомов часто отмечаются задержка психического развития, миопия, аномалии развития лицевого черепа, частые синуситы, болезни зубов и др. Эти состояния могут возникать и при других заболеваниях, поэтому при их появлении врач не всегда подразумевает наличие у пациента синдрома Коудена. Симптоматика заболевания, когда оно уже достаточно выражено, более показательна и включает в себя: нарушение речи; дискоординацию движений; образование кист во внутренних органах; патологию щитовидной железы; множественные доброкачественные опухоли в различных отделах желудочнокишечного тракта; лейкоплакию. У женщин может быть мастопатия, нарушение менструального цикла, недоразвитие матки.

В образце ДНК обследуемого проведён поиск мутаций в гене PTEN методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген PTEN
22.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Полученные результаты не подтверждают диагноз, но и не исключают его (особенно при наличии типичной клинической картины).

Это обусловлено тем, что было проведено исследование мутаций только в одном гене, приводящем к возникновению указанного заболевания, а у пациента теоретически может присутствовать мутация в другом гене (PIK3CA, KLLN, AKT1, SEC23B), не выявляемые при проведенном исследовании.

Имеющиеся симптомы могут быть также признаком другого заболевания со сходными клиническими проявлениями.

Если нет точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), 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