

ФИО
Пол: **Муж**
Возраст: **37 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 14.02.2024 09:34
Дата поступления образца: 14.02.2024 18:32
Врач: 12.03.2024 12:10
Дата печати результата: 16.06.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Ген BEST1 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Беста. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

Пациент протестирован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие мутаций в гене *BEST1*, приводящих к возникновению болезни Беста (вителлиформной макулярной дистрофии, тип 2) (профиль № 7709 BEST).

Болезнь Беста:

Протестирован ген:

- *BEST1* – кодирует бестрофин – трансмембранный белок, относящийся к семейству анионных каналов.

Болезнь Беста представляет собой одну из форм двухсторонней центральной пигментной абийотрофии сетчатки, которая может вызывать дистрофию фоторецепторов желтого пятна, что сопровождается значительным ухудшением зрения.

Болезнь генетически гетерогенная: известно, по меньшей мере, ещё два гена, мутации в которых приводят к возникновению заболевания - *PRPH2* и *IMPG1*.

В результате исследования мутаций в гене *BEST1*, приводящих к возникновению болезни Беста, не обнаружено:

ДНК	Фамилия, И.О.	BEST1
о3992		Патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружено.

Полученный результат не подтверждает, но и не исключает болезнь Беста у пациента, так как существуют мутации в других генах, приводящие к клиническим проявлениям указанного заболевания, но не тестируемые в рамках проведённого анализа.

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

Врач-генетик