

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
Дата рождения: 02.02.2004 (19 л.) Пол: М
Регистрация биоматериала: 15.09.2023
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302547139
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Исполнитель: ООО "ДНКМ"



Генодиагностика семейной средиземноморской лихорадки (периодическая болезнь)

Показатель	Результат	Реф. значения
Мутации гена MEFV во 2,3,5 и 10 экзонах	Обнаружен гомозиготный патогенный вариант: p.V680M (rs123456)	Не обнаружено патогенных вариантов во 2,3,5,10 экзонах гена MEFV

Комментарии к пробе: У пациента обнаружен патогенный вариант в гене MEFV. Выявление патологической гомозиготной мутации либо двух гетерозиготных мутаций гена MEFV подтверждает диагноз семейной средиземноморской лихорадки. Семейная средиземноморская лихорадка представляет собой наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, вызываемое мутациями в гене MEFV, который кодирует белок пирин, синтезируемый в клетках гранулоцитов. Наличие одной гетерозиготной мутации повышает вероятность данного диагноза и оправдывает начало терапии препаратами колхицина. Мутации в данном гене приводят к повышенной чувствительности клеток иммунной системы к интерлейкину-1. Клинически выделяют два фенотипа семейной средиземноморской лихорадки: первый вариант характеризуется проходящими рецидивирующими эпизодами системной воспалительной активности, проявляющиеся лихорадкой, серозитами, болями в животе, артропатиями и амилоидозом; второй вариант характеризуется наличием только амилоидоза.

Развернутое заключение в соответствии с рекомендациями HGVS и EMGQN может быть предоставлено по запросу. Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям American College of Medical Genetics, а также European Molecular Genetics Quality Network. Используемые референсные последовательности - NG_007871.1, RefSeqGene (LRG_190).

Дата выполнения исследования:

Результаты одобрил:

ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА