

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 17 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 12.12.2024 11:07
Дата поступления образца: 12.12.2024 23:20
Врач: 26.12.2024 13:58
Дата печати результата: 16.06.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Абиотрофии сетчатки, тип Франческетти. 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 частых мутаций, ответственных за развитие пигментной дегенерации сетчатки, в том числе приводящих к возникновению абииотрофии сетчатки тип Франческетти (профиль № 7803ABCA)

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);
- *RPE65* : c.11+5G>A, c.272G>A (p.Arg91Gln), c.304G>T (p.Glu102*), c.370C>T (p.Arg124*);
- *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);
- *PDE6H* : c.35C>G (p.Ser12*);
- *CRB1* : c.2480G>T (p.Gly827Val), c.2843G>A (p.Cys948Tyr)

Абиотрофия сетчатки тип Франческетти относится к группе наследственных заболеваний сетчатки глаза, обусловленных дегенеративными изменениями фоторецепторных клеток пигментного эпителия и приводящих к значительному снижению остроты зрения.

Заболевание начинается со снижения остроты центрального зрения, как правило, в возрасте 7-9 лет (иногда в более позднем возрасте – до 20 лет), прогрессирование медленное. Позже присоединяются выраженные нарушения цветоощущения на все цвета. На глазном дне в обоих глазах появляются пигментированные круглые точки, участки депигментации и атрофии сетчатки, сочетающиеся часто с желтовато-беловатыми точками и полосами в парамакулярной зоне, макулярной области.

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 *RPE65*, *GYCY2D*, *CEP290*, *CNGA3*, *CNGB3*, *CRB1* и др.

ИНЗ 999999999

В результате исследования мутаций не обнаружено:

ДНК	ФИО	17 частых патогенных вариантов
IRD_294		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.

Врач-генетик