

ФИО

Пол:

Жен

Дата рождения:

18.10.2023

Возраст:

1 год

ИНЗ:

999999999

Дата взятия образца:

22.10.2024 07:16

Дата поступления образца:

25.10.2024 11:38

Врач:

30.10.2024 15:32

Дата печати результата:

21.08.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Недостаточность пируваткиназы	СМ.КОММ.	Патогенных вариантов в экзонах 3,5, 7, 8, 10, 11 гена PKLR обнаружено не было 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

Тест Тест Тестовна обследована по тесту 7310:

**Диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с
недостаточностью пируваткиназы.**

Проанализирован ген:

□ PKLR (экзоны 3, 5, 7, 8, 10, 11)

Ген PKLR кодирует синтез фермента пируваткиназы в эритроцитах, расположен на хромосоме 1q22. Патогенные варианты в гене PKLR являются причиной развития недостаточности фермента - эритроцитарной пируваткиназы (ПК) вследствие чего отмечается снижение жизнеспособности эритроцитов и развитие хронической гемолитической анемии.

Гемолитическая анемия, ассоциированная с недостаточностью пируваткиназы - наследственное аутосомно-рецессивное заболевание,

Характеризуется несфероцитарой гемолитической анемией с высокой вариабельностью клинических и лабораторных проявлений.

Клинические проявления могут отмечаться сразу после рождения или манифестировать во взрослом возрасте. Тяжесть течения заболевания варьирует от легкой до тяжелой степени, требующей постоянного переливания крови. Для данного типа анемии также характерны ретикулоцитоз, повышение уровня непрямого билирубина, повышение ферритина, спленомегалия, желтуха, апластические кризы и др.

РЕЗУЛЬТАТ

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
7310	Диагностика гемолитической анемии, ассоциированной с недостаточностью пируваткиназы (экзоны 3,5,7,8,10,11 гена PKLR)		Патогенных вариантов в экзонах 3,5, 7, 8, 10, 11 гена PKLR обнаружено не было	Патогенных вариантов в экзонах 3,5, 7, 8, 10, 11 гена PKLR обнаружено не было

В результате проведенного исследования патогенных вариантов в экзонах 3, 5, 7, 8, 10, 11 гена PKLR **не обнаружено.**

Рекомендуется очная консультация врача — генетика, гематолога.

ИНЗ 999999999

к.м.н. врач-генетик

Кусова З.А.

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Зусова' (Zusova), which is a stylized representation of the name Kusova.

