



ЦЕНТР
МОЛЕКУЛЯРНОЙ
ГЕНЕТИКИ
НАУКА ЗАБЫТАЯ НЕФ БАС

115478 г. Москва, ул. Москворечье, 1

Лицензия ЛО-77-01-006774 от 02.10.2013

Сайт: www.dnalab.ru

Тел.: +7(495)221-90-84

E-mail: info@dnalab.ru

Факс: +7(499)324-81-10

Пункт преискурант: 2.20 Поиск наиболее частых мутаций в гене TCIRG1

Фамилия Ильина Анжела Денисовна

Организация Президентский перинатальный центр БУ г. Чебоксары

Врач Саваскина Екатерина Николаевна

Результаты ДНК-анализа:

Номер 012907679

Карта 9774/2017

Транскрипт: NM_006019.3

ДНК	Фамилия, И.О.	TCIRG1, с.807+5G>A
ор-1035.1	Ильина Анжела Денисовна	с.[807+5G>A]+[807+5G>A]

Заключение:

Проведено исследование ДНК Ильиной Анжелы Денисовны на наличие мутации с.807+5G>A в гене TCIRG1, ответственной за развитие аутосомно-рецессивного остеопетроза среди чувашей и марийцев.

В результате анализа данная мутация обнаружена в гомозиготном состоянии, что подтверждает диагноз "наследственный аутосомно-рецессивный инфантильный остеопетроз" молекулярно-генетическими методами.

Дата: 07.08.2017

Prof. Polina Stepensky, M.D.
Director of Bone Marrow Transplantation
Cancer Immunotherapy &
Immunobiology Research Center
Hadassah University Hospital, Ein Kerem
P.O.B 12000, Jerusalem 91120
Tel: 972-2-677-6561

Fax: 972-2-677-7540
Email: polina@hadassah.org.il



פרופ' פולינה סטפנסקי
המחלקה להשתלת מח עצם,
המרכז לאימונוטורפיה ואימונולוגיה של הסרטן
בית החולים האוניברסיטאי
החדסה עין כרם
ת.ד. 12000, ירושלים 91120
טל: 02-677-6561

טקס: 02-677-7540
מייל: polina@hadassah.org.il

14/4/2018

Ангела Ильина (дата рождения: 8/6/2017, регистрационный номер в клинике «Хадасса»: z-2402787) – ребенок с диагнозом «ювенильный злокачественный остеопетроз». Диагноз подтвержден результатами ДНК-анализа (ЦМГ, г. Москва) По данным этого анализа, Ангела является носителем мутации с.807+5G>A в гене TCIRG1.

«Ювенильный злокачественный остеопетроз» является смертельным заболеванием при отсутствии лечения.

Ребенку необходимо проведение трансплантации костного мозга – единственного эффективного метода лечения данного заболевания.

После подтверждения наличия подходящего донора, мы готовы принять Ангелу Ильину для проведения ТКМ в нашей клинике.

Будем рады ответить на дополнительные вопросы.

С уважением,
Проф. Полина Стефански
Зав. отделением ТКМ и иммунотерапии рака
Медицинский центр "Хадасса", Иерусалим

Prof. Polina Stepensky MD
Director, Department of Bone Marrow Transplantation and
Cancer Immunotherapy
Hadassah University
Ein Hospital Kerem, Jerusalem
91120 Israel
office: +972-2-6778353
mobile: +972-50-7874637
fax: +972-2-6416876