

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 57 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 09.06.2021
Дата печати результата: 09.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Джексона-Вейсса	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1964 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в генах FGFR2 и FGFR1, приводящих к возникновению синдрома Джексона-Вейса (профиль № 7738FGFR).

Синдром Джексона-Вейса - заболевания, основными клиническими проявлениями которого являются краниосиностоз, широкие большие пальцы кистей и стоп, частичная синдактилия мягких тканей кистей рук. Относится к числу так называемых акроцефалополисиндактилий.

В образце ДНК обследуемого проводился поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 и экзоне 7А гена FGFR1 методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявить как частые, так и редкие мутации в вышеуказанных экзонах.

Мутации в данных экзонах не выявлены.

Ф.И.О.	экзон 9 гена FGFR2	экзон 7А гена FGFR1
	N	N

Учитывая, что исследованные мутации в вышеуказанных генах не исчерпывают все известные мутации, у него нельзя ни подтвердить, ни исключить наличие акроцефалополисиндактилии (теоретически возможно наличие мутаций в других экзонах генов, приводящих к другим формам акроцефалополисиндактилий, к примеру, синдрому Апера синдрому Крузона, синдрому Сетре-Чотзена и др.).

Если есть уверенность в диагнозе, при наличии типичной клинической картины, возможен поиск других мутаций в гене FGFR2 (профиль № 7862).

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача