

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 2 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.05.2019 10:17
Дата поступления образца: 18.05.2019 16:32
Врач: 07.06.2019 16:57
Дата печати результата: 29.01.2021 20:48

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Костелло HRAS м.	см.комм.	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Образец

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 2016 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в экзоне 2 гена HRAS, приводящих к возникновению синдрома Костелло (профиль № 7199).

Синдром Костелло - редкое наследственное заболевание, характеризующееся множественными врожденными аномалиями: постнатальной задержкой роста, грубыми чертами лица, кожными изменениями, диффузной гипотонией и сердечной патологией (гипертрофическая кардиомиопатия, врожденные пороки сердца, аритмия). Отмечается предрасположенность к развитию опухолей.

В образце ДНК ФИО проведено исследование методом прямого автоматического секвенирования нуклеотидной последовательности экзона 2 гена HRAS.

Мутаций в данном экзоне не выявлено.

ДНК	Фамилия, И.О.	ген HRAS, экзон 2
46		N

Полученные результаты не подтверждают диагноз синдром Костелло у обследуемой, но и не исключают его (особенно при наличии типичной клинической картины).

Это обусловлено тем, что проведенное исследование выявляет только частые мутации, встречающихся при синдроме Костелло а у пациентки теоретически может присутствовать другая, более редкая мутация в гене HRAS, не выявляемая при проведенном исследовании.

(Кроме того, описаны признаки синдрома Костелло при соматической мутации в гене HRAS, а также при сбалансированной хромосомной транслокации. Такие варианты не могут не выявляться при использованном методе диагностики).

Имеющиеся у пациента симптомы могут быть также признаком другого заболевания со сходными клиническими симптомами.

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

(ФИО)

Образец