

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 4 месяца
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 10.06.2021
Дата поступления образца: 10.06.2021
Врач: 30.06.2021
Дата печати результата: 30.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген FGFR2 ч. м.		Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Апера. 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., 2021 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене FGFR2, приводящих к возникновению синдрома Апера (профиль № 7862FGFR2).

***Синдром Апера** (черепно-лицевой дизостоз) - заболевание, характеризующееся черепным синостозом, гипертелоризмом, экзофтальмом и наружным косоглазием.*

Характерно преждевременное закрытие швов черепа, возникающее в первый год жизни и не обязательно при рождении. Участвующие в этом швы: венечный шов, с одной или двух сторон, или сагиттальный шов.

К возникновению заболевания приводят мутации в гене FGFR2. Мутации в этих же экзонах данного гена приводят также к развитию: синдрома Крузона; синдрому морщинистой кожи Беар-Стевенсона; синдрома дисплазии Vent bone; краниофациально-скелетно-дерматологической дисплазии; неспецифическому краниосиностозу; синдрому Джексона-Вейсса; синдрому LADD; синдрому АнтлиБикслера, синдрому Пфайфера; синдрому Сетре-Чотзена; скафоцефалии и аномалии Аксенфельда-Ригера; синдрому скафоцефалии, западения верхней челюсти и умственной отсталости.

В образце ДНК обследуемой проводился поиск двух частых мутаций гена FGFR, приводящих к возникновению синдрома Апера.

Указанные мутации не обнаружены (вариант N/N).

Ф.И.О.	S252W	P253R
	Не выявлена	Не выявлена

Полученный результат не исключает полностью данный диагноз у обследуемой (особенно при наличии типичной клинической картины), так как в небольшом проценте случаев возникновение синдрома Апера может быть обусловлено мутациями в других экзонах гена FGFR2.

Возможно также, что имеющиеся симптомы обусловлены другим заболеванием.

Возможен поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 (тест № 7964).

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача