

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 11 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 06.05.2021  
Дата поступления образца: 08.05.2021  
Врач: 10.06.2021  
Дата печати результата: 10.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген TRPS1 м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Трихоринофалангеального синдрома. 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.**, 2010 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене TRPS1, приводящих к трихо-рино-фалангеальному синдрому, тип I и III (профиль № 7638).

*Трихо-рино-фалангеальный синдром - наследственное заболевание со специфическим строением лица и носа, редкими волосами и конусообразными эпифизами фаланг пальцев. Существует 2 генетически и клинически различающихся типа синдрома:*

*Тип 1 (Низкорослость, нормальная форма черепа, микрогнатия, оттопыренные уши, характерный расширяющийся книзу нос, брахидактилия, короткие фаланги, нормальный интеллект).*

*Тип 2 Отличается от 1 типа наличием множественных экзостозов, умственной отсталости, микроцефалии и выраженными кожными складками.*

В образце ДНК обследуемой проведено исследование всей кодирующей последовательности и экзон-интронных соединений гена TRPS1 методом прямого автоматического секвенирования (поиск частых и редких мутаций).

**Мутации не выявлены (вариант N/N).**

ДНК	Ф.И.О.	ген TRPS1, экзоны 1-7
18		N

Полученный результат не подтверждает, но и не исключает диагноз трихорино-фалангеального синдрома, так как к нему приводят также мутации в гене EXT1, не тестируемого в данном исследовании (его смотрят в профиле № 7896). Однако, целесообразность такого исследования желательно обсудить с лечащим врачом.

Возможны также редкие типы мутаций в гене TRPS1 (делеция всего или части гена), которые не выявляются при проведенном исследовании.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача