

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 28 лет

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 18.07.2019 17:39

Дата поступления образца: 18.07.2019 20:34

Врач: 08.08.2019 15:44

Дата печати результата: 01.02.2021 16:37

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром TAR RBM8A м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Образец

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 9999999999

**ФИО**, 1991 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене RBM8A, отвечающем за развитие синдрома TAR (тромбоцитопении-аплазии радиуса) (профиль № 7186).

***TAR-синдром** (Thrombocytopenia - Absent Radius syndrome, **TAR syndrome**) - редкое наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Частота заболевания не превышает 1 на 100 000 новорожденных. Клиническая картина характеризуется тромбоцитопенией и двусторонним отсутствием лучевых костей.*

*В большинстве случаев заболевание вызывается делецией 200 т.п.н в регионе 1q21.1, затрагивающая ген RBM8A в одной копии гена, и точковой мутацией в 5' области этого же гена на другой копии гена.*

В образце ДНК из лимфоцитов периферической крови фио методом прямого автоматического секвенирования исследованы все экзоны гена RBM8A, а также прилегающие к ним интронные участки.

Проведен также анализ наличия делеции региона 1q21.1.

### Мутации не выявлены.

ДНК	Фамилия, И.О.	Ген RBM8A	Локус 1q21.1, гены	Число копий
tar38.1		N	PDE4DIP экзон 10 HFE2 экзон 4 PEX11B 3,4 CD160 экзон 4	n=2 n=2 n=2 n=2

Наличие TAR-синдрома у обследуемой маловероятно, хотя и не исключено со 100%, так как теоретически возможно наличие редких мутаций в других экзонах гена, не тестируемых в данном исследовании).

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

**Рекомендовано:**

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)

Образец