

**ФИО**  
**Пол:** Жен  
**Возраст:** 11 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 24.04.2019 13:41  
Дата поступления образца: 25.04.2019 12:15  
Врач: 15.05.2019 12:48  
Дата печати результата: 01.02.2021 11:45

Исследование	Результат	Комментарий
Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена Шелдона), МУНЗ ч.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> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

# ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

**ФИО**, 2007 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска частых мутаций в гене МҮНЗ, приводят также к развитию артрогриппоза дистального- синдрому Фримена-Шелдона (профиль № 7107).

*Синдром Фримена-Шелдона –заболевание, характеризующееся наличием двух и более врожденных контрактур (стойких ограничений движений в суставе) дистальных частей конечностей. Синдром Фримена-Шелдона - это заболевание, касающееся патологии мышц, которое не относится к общепринятым миопатиям, но его причиной является мутации в генах, кодирующих белки сократительного аппарата медленно сокращающихся миофибрилл. Пораженные дети часто имеют дополнительную деформацию конечностей (ульнарную девиацию кистей) и характерную контрактуру мимических мышц. Заболевание редкое.*

В образце ДНК ФИО проведено исследование наличия частых мутаций гена МҮНЗ методом прямого автоматического секвенирования экзонов 6, 18-19.

## Мутации не обнаружены (вариант N).

ДНК	Фамилия, И.О.	МҮНЗ ex 6, 18-19
81.1		N

Полученный результат не подтверждает диагноз «синдром Фримена Шелдона» у обследуемой, но и не исключает его, так как мутации в данных экзонах встречаются примерно в 85% случаев, остальные 15% имеют другую природу.

Дистальный артрогриппоз может быть обусловлен также мутациями в других генах (TRM2, MYBP1, TNNT3, TNNT2, MYH8, FBN2, PIEZO2, ECEL1, SLC35A3, CHST14) а также иметь не моногенное происхождение.

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

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.

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)