

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 28 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.06.2021
Дата поступления образца: 02.06.2021
Врач: 03.07.2021
Дата печати результата: 03.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген RMRP м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Хондродисплазии метафизарной тип Мак-Кьюсика. 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., 1993 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене RMRP, отвечающем за возникновение метафизарная хондродисплазия (профиль № 7786RMRP).

***Метафизарная хондродисплазия** (хряще-волосяная гипоплазия, СНН; тип Мак-Кьюсика, МММ 250250) – форма карликовости с короткими конечностями, возникающей в результате скелетной дисплазии. Скелетные особенности включают неполное разгибание в локтевом суставе, килевидная грудная клетка, искривление ног, удлинение малоберцовой кости относительно большеберцовой. У больных наблюдаются укорочение и утолщение кистей, разболтанные суставы кистей и стоп, недоразвитые ногти. При рентгенологическом исследовании выявляются изменения, названные метафизарным дизостозом: расширенные метафизы с фестончатым, неровно склерозированным краем. Биопсия выявляет гипоплазию хрящей. Волосы у больных тонкие, короткие, редкие, светлые. Поражаются также брови и ресницы. У многих больных имеются иммунологические дефекты, нарушается как клеточный, так и гуморальный иммунитет. Они чувствительны к инфекциям, могут иметь лимфопению, нейтропению, анемию. У некоторых больных нарушается кишечное всасывание, а также у них повышен риск опухолеобразования, преимущественно лимфом. Метафизарная хондродисплазия типа Мак-Кьюсика наследуется по аутосомно-рецессивному типу, встречается с частотой 1:23000 новорожденных.*

В образце ДНК обследуемой проведен поиск мутаций в гене RMRP методом прямого автоматического секвенирования (выявление частых и редких мутаций).

Мутации в гене RMRP не выявлены (вариант N).

Ф.И.О.	ген RMRP
	N

Таким образом, диагноз «метафизарная хондродисплазия типа Мак-Кьюсика» у обследуемой молекулярно-генетическим методом не подтвержден.

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.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача