

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 11 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.02.2019 08:44
Дата поступления образца: 08.02.2019 19:11
Врач: 05.03.2019 15:54
Дата печати результата: 01.02.2021 18:13

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Клиппеля-Фейля GDF6 м.	см.комм.	Результат прилагается на отдельном бланке.

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

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 9999999999

ФИО, 2007 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене GDF6, приводящих к возникновению синдрома Клиппель-Фейля (профиль № 7198).

Синдром Клиппель-Фейля - врожденный порок развития шейных и верхнегрудных позвонков, который характеризуется деформацией (укорочением) шеи, обусловленной уменьшением числа шейных позвонков, их сращением или меньшими размерами.

Основные симптомы — короткая шея, короткие волосы на затылке и ограниченная подвижность верхней части позвоночника. Синдром может сочетаться с другими аномалиями:

- сколиоз,
- расщепление позвоночника,
- аномалии почек и рёбер,
- волчья пасть,
- патология дыхательной системы,
- пороки сердца.

Синдром также может сочетаться с аномалиями развития головы и лица, скелета, половых органов, мышц, головного и спинного мозга, рук, ног и пальцев.

К возникновению синдрома Клиппель-Фейля приводят также мутации в генах: GDF3, MCOP4, KFS1, MCOPCB6, LCA17, GDF3, KFS3, MCOP7, MEOX1, MOX1, KFS2, MYO18B, KFS4.

В образце ДНК **ФИО** проведено исследование методом прямого автоматического секвенирования нуклеотидной последовательности гена GDF6.

Мутаций в данном гене не выявлено.

ДНК	Фамилия, И.О.	GDF6
о358		N

Полученные результаты не подтверждают диагноз синдрома Клиппель-Фейля у обследуемой, но и не исключают его (особенно при наличии типичной клинической картины).

Это обусловлено тем, что было проведено исследование мутаций только в одном гене, приводящем к возникновению указанного заболевания, а у пациента теоретически может присутствовать мутация в другом гене

(GDF3,MCOP4,KFS1,MCOPCB6,LCA17,GDF3,KFS3,MCOP7,MEOX1,MOX1, KFS2,MYO18B, KFS4), не выявляемая при проведенном исследовании. Имеющиеся у пациентки симптомы могут быть также признаком другого заболевания со сходными клиническими симптомами.

Если нет 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.

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)