

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 19 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 29.08.2022
Дата поступления образца: 30.08.2022
Врач: 22.09.2022
Дата печати результата: 22.09.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Молекулярный скрининг на микроделеции/микродупликации хромосом	СМ.КОММ	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., 2003 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью проведения молекулярного скрининга на микроделеции/микродупликации хромосом (профиль № 7642).

Микроделеционные и микродупликационные синдромы (ММДС) представляют собой клинически гетерогенную группу заболеваний, которые, однако, характеризуются потерей или приобретением части хромосомы. Данную аберрацию невозможно детектировать с помощью классического кариотипирования, и единственным лабораторным методом его подтверждения является молекулярное генотипирование. На данный момент описано более 30 специфических рекуррентных ММДС.

Проявления ММДС могут очень сильно варьировать у разных пациентов. Молекулярный скрининг на микроделеции/микродупликации хромосом выявляет 30 наиболее распространенных ММДС.

Тест используется для комплексной диагностики следующих синдромов:

- 1p36 микроделеционный синдром,
- 2p16.1-p15 микроделеционный синдром,
- 2q23.1 микроделеционный/микродупликационный синдром,
- 2q32-q33 микроделеционный синдром (SATB2-ассоциированный синдром),
- 3q29 микроделеционный/микродупликационный синдром,
- 4p16 микроделеционный синдром (синдром Вольфа-Хиршхорна),
- 5q микроделеционный синдром (синдром кошачьего крика),
- 5q35 микроделеционный синдром (синдром Сотоса),
- 7q11.23 микроделеционный синдром (синдром Вильямса-Бойрена),
- 8q24.11-24.13 микроделеционный синдром (синдром Лангера-Гидиона, Трихоринофалангеальный синдром II типа),**
- 9q22.3 микроделеционный синдром,
- 10p14 микроделеционный синдром,
- 15q24 микроделеционный синдром (синдром Виттевеена-Колька),
- 15q11.2-13 микроделеционный синдром (синдром Прадера-Вилли/синдром Ангельмана),
- 16p13.3 микроделеционный синдром (синдром Рубинштейна-Тейби),
- 17p11.2 микроделеционный синдром (синдром Смита-Магениса),
- 17p11.2 микродупликационный синдром (синдром Потоцки-Лупски),
- 17p13.3 микроделеционный синдром (LIS1-ассоциированная лиссэнцефалия, синдром Миллера-Дикера/ изолированная лиссэнцефалия/ синдром двойной коры),
- 17q11.2 микроделеционный синдром (нейрофиброматоз 1 типа),
- 17q21.31 микроделеционный/микродупликационный синдром (KANSL1-

связанная умственная отсталость),
22q11.2 микроделеционный синдром (синдром ДиДжорджи,
велокардиофациальный синдром),
синдром дупликации 15q,
22q13.3 микроделеционный синдром (синдром Фелан-МакДермид),
Xq28 микродупликационный синдром (синдром дупликации гена MECP2,
синдром Ретта),
Синдром XXУ (синдром Клайнфельтера),
Синдром моносомии X (синдром Шерешевского-Тёрнера),
Синдром трисомии X (синдром тройной X хромосомы).

В образце ДНК обследуемого проведён поиск вышеуказанных микроделений/дупликаций.

Обнаружена делеция региона 8q24.11-24.13, приводящая к возникновению синдрома Лангера-Гидиона (Трихоринофалангеальный синдром II типа) (вариант del). Вероятность передать делецию (и, соответственно, заболевание) потомству – 50% независимо от пола.

Рекомендовано:

Медико-генетическое консультирование семьи с учётом выявленной делеции.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача