

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 1 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 09.08.2021  
Дата поступления образца: 10.08.2021  
Врач: 23.09.2021  
Дата печати результата: 25.09.2021

| Исследование                  | Результат       | Комментарий   |
|-------------------------------|-----------------|---|
| <a href="#">Ген RAB27A м.</a> | <b>см.комм.</b> | Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Грисцелли.<br>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.**, 2020 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» целью выявления мутаций в гене **GLI3 (RAB27A)**, приводящих к возникновению синдрома Грисцелли (профиль № 7737RAB27).

*Синдром Грисцелли - редкая аутосомно доминантная аномалия, затрагивающая развитие черепа, лица и конечностей.*

*Заболевание характеризуется следующими аномалиями развития: преаксиальная полидактилия (увеличение количества I-IV пальцев ног), постаксиальная полидактилия (полидактилия мизинца), полисиндактилия (сращение соседних пальцев как результат неполной редукции или отсутствия редукции межпальцевых перегородок в процессе эмбриогенеза) рук, расщепление концевых фаланг больших пальцев, гипертелоризм (увеличенное расстояние между внутренними краями глазниц), макроцефалия, черепно-лицевые мальформации.*

В образце ДНК обследуемой проведено исследование кодирующей последовательности и областей экзон-интронных соединений гена **RAB27A** методом прямого автоматического секвенирования, что позволяет выявить как частые, так и редкие мутации в данном гене.

### Мутации не выявлены (вариант N/N),

| ДНК | Ф.И.О. | ген <b>RAB27A</b>                                     |
|-----|--------|---|
| 5.1 |        | Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены |

что делает маловероятным наличие синдрома Грисцелли (а также других наследственных заболеваний, обусловленных мутациями в гене **RAB27A**).

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.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача