

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 2 месяца
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 15.07.2021
Дата поступления образца: 17.07.2021
Врач: 07.08.2021
Дата печати результата: 10.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген FGFR2 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Крузона в экзонах 7 и 9. 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., 2021 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в 7 и 9 экзонах гена FGFR2, приводящих к возникновению синдрома Крузона (профиль № 7964FGFR2).

Синдром Крузона (черепно-лицевой дизостоз)- заболевание, характеризующееся черепным синостозом, гипертелоризмом, экзофтальмом и наружным косоглазием.

Характерно преждевременное закрытие швов черепа, возникающее в первый год жизни и не обязательно при рождении.

Участвующие в этом швы: венечный шов, с одной или двух сторон, или сагиттальный шов

К возникновению заболевания приводят мутации в гене FGFR2 Мутации, вызывающие развитие этого синдрома, в основном располагаются в экзонах 7 и 9 гена.

Мутации в этих же экзонах данным гене приводят также к развитию: синдрома Аперта; синдрому морщинистой кожи Беаре-Стевенсона; синдрома дисплазии Vent bone; краниофациально-скелетнодерматологической дисплазии; неспецифическому краниосиностозу; синдрому Джексона-Вейсса; синдрому LADD; синдрому Антли-Бикслера, синдрому Пфайфера; синдрому Сетре-Чотзена; скафоцефалии и аномалии Аксенфельда-Ригера; синдрому скафоцефалии, западении верхней челюсти и умственной отсталости.

Синдром Крузона составляет примерно 4.8% случаев с черепным синостозом, выявляемых при рождении. Встречается с частотой 16.5: 1 000 000 новорожденных.

В образце ДНК обследуемой проводился поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 методом прямого автоматического секвенирования (выявление частых и редких мутаций в этих экзонах).

Мутации в данных экзонах не обнаружены (вариант N; N).

Ф.И.О.	экзоны 7 и 9 гена FGFR2
	Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Полученный результат не исключает полностью данный диагноз у обследуемой (особенно при наличии типичной клинической картины), так как в небольшом проценте случаев возникновение синдрома Крузона может быть обусловлено мутациями в других экзонах гена FGFR2.

Возможно также, что имеющиеся симптомы обусловлены другим заболеванием.

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

Рекомендовано:

Повторная консультация генетика с результатами исследования для уточнения диагноза.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача