

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 9 месяцев
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 08.06.2021
Дата печати результата: 08.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Мутации в экзоне 10 гена FGFR3	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Крузона с черным акантозом. 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» с целью поиска частой мутации в 10 экзоне гена FGFR3, приводящих к возникновению синдрома Крузона с черным акантозом (профиль № 7760FGFR3).

Синдром Крузона с черным акантозом является очень редкой, клинически гетерогенной формой фациокраниостеноза с крузоноподобными проявлениями в виде преждевременного синостоза черепных швов (синдром Крузона) и черного акантоза. По оценкам, распространенность достигает порядка 1:1 000 000 новорожденных. Заболевание характеризуется черепным синостозом, гипертелоризмом, экзофтальмом и наружным косоглазием. Кроме того, у пациентов наблюдаются сильно выраженные кожные нарушения — гиперкератоз (разрастание бородавок, гипертрофия кожи), а также обнаруживают бархатистую гиперпигментацию кожи (черный акантоз) в течение первого десятилетия жизни, в основном в складках на шее, подмышечных впадинах, веках, периоральной, паховой и перианальной областях, невусы (родимки), часто развиваются гипертрофические слабопигментированные рубцы и шрамы.

В образце ДНК обследуемой проводился поиск частой мутаций с.1172С>А в экзоне 10 гена FGFR3.

Данная мутации в экзоне 10 не обнаружена (вариант N; N).

Ф.И.О.	с.1172С>А
	[=];[=]

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