

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 4 года
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
Ген CHRNG м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Эскабара. 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., 2016 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене **CHRNA3**, приводящих к возникновению синдрома Эскобара (профиль № 7750).

Синдром множественных птеригиумов, нелетальный тип (синдром Эскобара). Описаны аутосомно-рецессивный, аутосомно-доминантный и Х-сцепленный типы наследования, но наиболее часто наблюдается аутосомно-рецессивный.

Основные клинические характеристики: птеригиумы, артрогрипоз (множественные контрактуры суставов); крипторхизм у мальчиков (задержка яичка на его естественном пути при опускании в мошонку); фетальная акинезия (отсутствие активных движений плода). Также для данных больных характерны задержка внутриутробного развития, небольшой рост, кифоз или сколиоз, черепно-лицевые дизморфизмы, птоз (опущение верхнего века), арахнодактилия (длинные и тонкие (паучьи) пальцы), респираторный дистресс-синдром, кожные складки в подмышечной впадине и между пальцами, расщелина нёба, низко посаженные глаза.

При летальном типе заболевания описаны тяжёлые подкожные отёки плода, пузырная гиррома и гипоплазия лёгких.

Частота встречаемости: не установлена. Заболевание редкое.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование наличия мутаций в гене **CHRNA3** методом прямого автоматического секвенирования всех экзонов гена и области экзон-интронных соединений. Исследование дает возможность верифицировать как частые, так и редкие мутации.

Мутации в гене **CHRNA3** не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген CHRNA3
25		Патогенных и вероятно патогенных вариантов не выявлено

Полученный результат не исключает полностью синдром Эскобара, но делает его маловероятным.

Если есть основание предполагать наличие в том числе какого-либо наследственного заболевания, но нет точной уверенности в диагнозе, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, 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