

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 3 месяца
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
Ген FGFR3 ч.м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Гипохондроплазии. 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., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью ДНК-диагностики мутаций в гене FGFR3 приводящих к развитию гипохондроплазии (профиль № 7906FGFR3).

Гипохондроплазия – хондродистрофия, форма карликовости с короткими конечностями, имеющая сходство с ахондроплазией. Эти виды заболеваний отличаются клинически и по рентгенологическим исследованиям. Симптомы заболевания проявляются в 3-4 года.

Гипохондроплазия наследуется по аутосомно-доминантному типу. Примерно 80% случаев развиваются в результате возникновения мутации de novo. (Т.е. мутация при данном заболевании не наследуется от одного из родителей, а возникает спонтанно).

Гипохондроплазия обусловлена мутациями в гене рецептора фактора роста фибробластов-3 FGFR3, расположенном на хромосоме 4. В 40-60% случаев к заболеванию приводит мутация в экзоне 13 гена FGFR3.

Кроме того, к клиническим проявлениям гипохондроплазии приводит ряд других мутаций, располагающихся в основном в 5, 7, 10, 13 и 15 экзонах гена FGFR3.

Однако гипохондроплазия является генетически гетерогенным заболеванием (т. е. к данному заболеванию приводят мутации в нескольких разных генах).

Описаны семьи, в которых заболевание не было обусловлено мутацией в гене FGFR3.

В образце ДНК обследуемого проведен поиск частых мутаций в гене FGFR3. Исследованы мутации G1123T, G1138A и G1138C, приводящие к развитию ахондроплазии, а также A1619G, C1620A и C1620G, приводящие к развитию гипохондроплазии.

Мутации не обнаружены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	G1123T (Gly375Cys)	G1138A (Gly380Arg)	G1138C (Gly380Arg)	A1619G (Asn540Ser)	C1620A (Asn540Lys)	C1620G (Asn540Lys)
1242.1		N/N	N/N	N/N	N/N	N/N	N/N

Данный результат не подтверждает, но и не исключает диагноз гипохондроплазии у обследуемого, т. к. у него теоретически возможно наличие редких мутаций, не тестируемых в данном анализе.

С целью уточнения диагноза возможно:

1. Проведение поиска мутаций в гене COMP, приводящих к развитию псевдоахондроплазии (одной из самых частых скелетных дисплазий) – профиль № 7860.

2. Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, 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.

Все дополнительные исследования целесообразно проводить только по согласованию с лечащим врачом!

3. Консультация в ЦИТО им. Приорова (г. Москва) (отдел наследственных заболеваний скелета) для уточнения диагноза.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача