

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 35 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 23.01.2021
Дата поступления образца: 23.01.2021
Врач: 18.02.2021
Дата печати результата: 18.02.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген ROR2 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Брахидактилии тип В1. 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., 1986 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене ROR2, приводящих к возникновению брахидактилии, тип 1В (профиль № 7820).

Брахидактилия — аномалия развития рук или ног, укорочение пальцев. Часто может сочетаться с симфалангизмом и с различными формами синдактилии. Брахидактилия наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Брахидактилия типа В - уменьшение длины средних фаланг, недоразвитие дистальных фаланг. Заболевание генетически гетерогенное: к его возникновению могут приводить мутации более чем в 10 различных генах, причём некоторые из них до сих пор не известны.

В образце ДНК обследуемого проведено исследование ДНК с целью выявления мутаций в экзонах 8-9 гене ROR2, наиболее часто приводящих к развитию брахидактилии, тип 1В.

Мутации не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген ROR2, экзоны 8-9
АКС-60.1		N

Полученный результат не подтверждает диагноз у обследуемого, но и не исключает наличие данного заболевания, так как было проведено тестирование частых мутаций, а клинические проявления теоретически могут быть обусловлены другими, более редкими мутациями в гене ROR2, а также мутациями в других генах.

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

Учитывая, что брахидактилия тип В1 клинически сходна с некоторыми другими наследственными заболеваниями, 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.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача