

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 2 месяца
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 29.03.2021
Дата поступления образца: 31.03.2021
Врач: 27.04.2021
Дата печати результата: 27.04.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PAX3 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Ваарденбурга. 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» для определения наличия мутаций в гене PAX3, приводящих к развитию синдрома Ваарденбурга, тип I и III (профиль № 7866PAX3).

Синдром Ваарденбурга — наследственное заболевание. Типичные клинические признаки: телекант (латеральное смещение внутреннего угла глаза), гетерохромия радужки, седая прядь над лбом и врождённая тугоухость различной степени. Могут быть также некоторые другие симптомы.

Заболевание генетически гетерогенное. К его возникновению приводят мутации в нескольких генах: WS2B, SOX10, PAX3, EDN3, EDNRB, TYR, SNAI2, WS2C, MITF.

В образце ДНК обследуемого методом прямого автоматического секвенирования проведен поиск мутаций в гене PAX3.

Мутации в данном гене у обследуемого не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген PAX3
WS-58.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Полученный результат не исключает диагноз синдрома Ваарденбурга у обследуемого, так как существуют мутации в других генах, приводящих к клиническим проявлениям указанного заболевания (см. выше).

Для поиска мутаций в других генах, приводящих к другим формам синдрома Ваарденбурга, 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!

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача