

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 9 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.05.2021
Дата поступления образца: 18.05.2021
Врач: 10.06.2021
Дата печати результата: 11.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген GJB6 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Эктодермальной гидротической дисплазии. 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., 2012 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене GJB6, приводящих к развитию эктодермальной гидротической дисплазии (профиль № 7883GJB6).

Эктодермальная гидротическая дисплазия (синдром Клоустона, OMIM129500) – крайне редкое наследственное заболевание, характеризующееся дисплазией эктодермальных производных: волос (полное облысение у мужчин и женщин), ногтей (выпуклые ногти), ладонно-подошвенным гиперкератозом, гиперпигментацией кожи, особенно в области крупных суставов. Кроме того, у некоторых пациентов наблюдаются слабоумие и косоглазие. В отличие от эктодермальной ангидротической дисплазии, у больных не наблюдается нарушений строения и функционирования потовых и сальных желез и аномалий в развитии зубов. Тип наследования - аутосомно-доминантный.

В образце ДНК обследуемой проведена прямая диагностика гидротической эктодермальной дисплазии методом прямого автоматического секвенирования гене GJB6.

Мутация не выявлена (вариант N)

ДНК	Ф.И.О.	ген GJB6
230		N

Полученный результат не подтверждает диагноз гидротической эктодермальной дисплазии у обследуемой, но и не исключает его, так как описаны другие типы данного заболевания, обусловленные мутациями в других генах (KREMEM1, HOXC13, KRT74, KRT85, MSX1, EDA, KDF1, EDARADD), не тестируемые в проведённом исследовании.

Если 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.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача