

ФИО**Пол:** Муж**Возраст:** 1 месяц

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 09.06.2017 13:42

Дата поступления образца: 10.06.2017 12:30

Врач: 18.07.2017 09:48

Дата печати результата: 02.02.2021 10:05

Исследование	Результат	Комментарий
Краниосиностоз, TWIST1 м.	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 2017 г.р., обследовался в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене TWIST1, приводящих к возникновению краниосиностоза 1-го типа (профиль № 7143).

***Краниосиностоз** – это преждевременное сращение костей черепа, которое часто может происходить еще до рождения ребенка, в результате которого череп не может расширяться в отдельных направлениях и принять нормальную форму, необходимую для растущего мозга. В зависимости от того, какие черепные швы срастаются раньше, череп может иметь различную форму.*

*Подобные генетические нарушения развития черепа встречаются при трех синдромах: **Крузона**, **Апера** и **Пфайффера**. Известно множество генетических типов краниосиностоза, например: тип 1, тип Бостон (тип 2), тип Филадельфия - краниосиностоз сагиттальных швов, синдактилия пальцев кистей и стоп, тип Аделаида, с умственной отсталостью Лина и Геттига и др.*

При краниосиностозе 1-го типа, вызванном мутацией в гене TWIST1 отмечается фронторбитальное западение, лобное утолщение, туррибрахицефалия в результате коронарного краниосиностоза (венечного шва), череп в виде трилистника. Могут быть также короткие первые пястные кости, головные боли, судороги, миопия и дефицит зрения. Следует отметить, что у некоторых людей, имеющих патогенную мутацию, не было симптомов заболевания. Диагноз уточняет рентгенограмма – отмечается сращение венечных швов

Дифференциальная диагностика проводится с синдромами: Крузона, Апера и Пфайффера. Краниосиностоза, например: тип 2, , тип Филадельфия - краниосиностоз сагиттальных швов, синдактилия пальцев кистей и стоп, тип Аделаида, с умственной отсталостью Лина и Геттига и др.

В образце ДНК ФИО проведён поиск мутации гена TWIST1 (частые и редкие) методом прямого автоматического секвенирования.

ДНК	Фамилия, И.О.	TWIST1
G69		N

Мутации в гене TWIST1 не выявлены (вариант N).

Полученный результат не исключает краниосиностоз 1-го типа у обследуемого, но делает его маловероятным (теоретически возможны редко встречающиеся виды мутаций, не выявляемые применённым методом диагностики).

Необходима дифференциальная диагностика с другими сходными состояниями.

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

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)

Образец