

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 1 год  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 15.06.2021  
Дата поступления образца: 17.06.2021  
Врач: 12.07.2021  
Дата печати результата: 13.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген DHCR7 м.	<b>см.комм.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Смита-Лемли-Опица. 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.**, 2020 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене *DHCR7*, приводящих к возникновению синдрома Смита-Лемли-Опитца (профиль № 7877*DHCR7*).

**Смита-Лемли-Опица синдром (СЛОС)** – врожденное заболевание, связанное с нарушением метаболизма стеролов с характерными внешним видом и пороками развития.

В плазме больных обнаружено тысячекратное повышение уровня предшественника холестерина - 7-дегидрохолестерина (7*DHC*), обусловленное дефицитом фермента 7-дегидрохолестерин редуктазы (*DHCR7*) (20-23). В некоторых тканях обнаруживают увеличение уровня другого предшественника - 7дегидродесмостерина.

Для синдрома характерны следующие признаки: умственная отсталость, постнатальная задержка роста, микроцефалия, птоз, катаракта, врожденные пороки головного мозга, развернутые ноздри, незаращение неба, врожденные пороки сердца, нарушение лобуляции легких, пилоростеноз, аганглиоз толстого кишечника, аномалии почек, аномалии половых органов, синдактилия 2-3 пальцев стоп, полидактилия.

Определение холестерина в крови не является достоверным скринирующим методом, так как приблизительно у 10% больных уровень этого метаболита в плазме соответствует норме. Более ценным диагностическим методом является определение предшественников холестерина - 7*DHC* и 8*DHC* и их соотношения с холестерином. Частота встречаемости 1:20 000.

Мутации в гене *DHCR7*, приводящие к СЛОС, многочисленны. Среди них встречаются как точковые замены и малые делеции, так и мутации сплайсинга. Горячими точками мутаций являются экзоны 4, 6, 7 и 9 гена *DHCR7*. 70% идентифицированных мутаций найдены в этих экзонах. Имеются 4 частые мутации, приводящие к заболеванию, они составляют 50% от всех найденных мутаций.

В образце ДНК обследуемой был проведён поиск мутаций во всех кодирующих экзонах (3-9) гена *DHCR7* методом прямого секвенирования. Мутации не обнаружены (вариант N), что делает диагноз синдрома Смита-Лемли-Опитца у обследуемой крайне маловероятным.

ДНК	Ф.И.О.	ген <i>DHCR7</i>
135.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

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

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.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача