

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 3 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 18.05.2021  
Дата поступления образца: 20.05.2021  
Врач: 17.06.2021  
Дата печати результата: 17.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген TRAPPC2 м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Спондилоэпифизарной дисплазии (SEDT). 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.**, 2018 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене TRAPPC2, приводящих к развитию спондилоэпифизарной дисплазии (SEDТ) с X-сцепленным рецессивным типом наследования (профиль № 7979TRAP).

*Спондилоэпифизарные дисплазии (СЭД) представляют собой гетерогенную группу системных костных заболеваний (остеохондропатий) с преимущественным поражением тел позвонков и эпифизов трубчатых костей с формированием диспропорционально низкого роста за счет укорочения туловища и развитием дегенеративных заболеваний суставов.*

*СЭД, обусловленное мутацией именно в гене TRAPPC2, отличается более мягким клиническим течением: не выявляется при рождении, до 5 летнего возраста физическое развитие не отличается от сверстников. К 10 годам становится заметным отставание в росте, появляются боли в спине, формируется кифосколиоз в грудном отделе позвоночника, характерное телосложение. У взрослых пациентов рост редко превышает 150 см. Характерным рентгенологическим признаком является распространенная платиспондилия с особой формой тел позвонков в грудном отделе позвоночника в виде возвышающейся центральной части верхней поверхности тела и скошенными участками по периметру, в целом, придающая позвонку вид «горба», который формируется после 10-летнего возраста. У всех больных значительно снижается высота тел позвонков грудного и поясничного отделов, в большей степени их передних, вентральных отделов.*

В образце ДНК обследуемого был проведён поиск мутаций методом прямого секвенирования кодирующей последовательности генов TRAPPC2 (т. е. выявление как частых, так и редких мутаций).

### Мутации в данном гене не выявлены (вариант N)

ДНК	Ф.И.О.	ген TRAPPC2
SED-49.1		Патогенные или вероятно патогенные нуклеотидные варианты не обнаружены

Полученный результат исключает СЭД, обусловленное мутацией именно в гене TRAPPC2, но не исключает другие типы СЭД, в частности обусловленные мутацией в гене Col2A1 (последняя имеет существенно более тяжёлое течение).

Дифференциальный диагноз рекомендовано проводить также с множественной эпифизарной дисплазией.

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.

Рекомендована повторная консультация ортопеда для решения вопроса о целесообразно проведения дополнительных исследований.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача

Образец