

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 7 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 29.08.2022
Дата поступления образца: 29.08.2022
Врач: 22.09.2022
Дата печати результата: 22.09.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Мартина-Белл (синдром ломкой X хромосомы)	СМ.КОММ	Патологической экспансии в гене FMR1 обнаружено не было. Количество CGG-повторов в гене FMR1 26/0. 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., 2015 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления мутаций в гене FMR1, приводящих к развитию синдрома Мартина-Белл (синдром ломкой X-хромосомы) (профиль № 7643).

Синдром ломкой X-хромосомы (синдром Мартина-Белл) является наиболее распространенной наследственной причиной умственной отсталости и наиболее известной моногенной причиной состояний аутистического спектра. Распространенность заболевания в популяции составляет 1:4000 – 1:6000. Причиной развития заболевания является патологическое увеличение количества CGG-повторов в 5-нетранслируемой части гена FMR1 (Xq27.3), что ведет к ингибированию синтеза одноименного белка: белка синдрома ломкой X-хромосомы.

В норме количество CGG-повторов в 5-нетранслируемой части гена FMR1 варьирует в пределах 5-44. Количество повторов 45-54 считается серой зоной. При количестве повторов от 55 до 200 говорят о премутации – классическая форма заболевания не развивается, однако существует очень высокий риск увеличения количества повторов в последующем поколении и появления синдрома Мартина-Белл у носителя премутации. Также, у пациентов с премутацией есть риск развития специфических заболеваний: синдрома тремор/атаксии и первичной яичниковой недостаточности. Увеличение количества повторов более 200 вызывает возникновение заболевания.

В образце ДНК Ф.И.О. проведена прямая ДНК-диагностика синдрома Мартина-Белл, основанная на оценке числа CGG-повторов, локализованных в гене FMR1.

У обследуемого **выявлено нормальное число CGG-повторов (n=26)**.

Полученный результат исследования исключает диагноз на 99% (1% всех случаев вызывается точечными мутациями гена FMR1).

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