

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 16 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 02.07.2021
Дата поступления образца: 03.07.2021
Врач: 26.07.2021
Дата печати результата: 26.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген TRIM37 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Нанизма MULIBRAY. 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., 2005 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска частых мутаций в гене TRIM37, приводящих к возникновению нанизма MULIBREY (профиль № 7936TRIM).

Нанизм MULIBREY (muscle-liver-brain-eye) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся тяжелыми нарушениями роста и мягким дисморфизмом черт лица. Отмечаются: фиброзная дисплазия трубчатых костей, сопровождающаяся тяжелыми нарушениями роста, гепатомегалия, кардиопатии, желтоватые очаги на глазном дне, расширение мозговых желудочков и Лобная форма турецкого седла. Могут быть слабая мышечная гипотония и незначительная задержка психомоторного развития. Возможны аномалии перикарда. В детском возрасте есть тенденция к пониженному уровню глюкозы и инсулина, а с наступлением совершеннолетия развивается тяжелая инсулиновая резистентность и метаболический синдром. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Частота встречаемости не установлена. Заболевание редкое.

В образце ДНК обследуемого методом прямого автоматического секвенирования экзонов 7 и 10 гена TRIM37 проведён поиск мутаций.

Мутации не обнаружены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген TRIM37, ex 7, 10
		Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Однако это не исключает наличие генетически обусловленного нанизма, так как при данном заболевании мутации могут также в других генах, не тестируемых в проведённом анализе. 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.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача