

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 11 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 09.06.2021
Дата печати результата: 09.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген GLI3 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Паллистера-Холла. 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., 2010 г.р. обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене *GLI3*, приводящих к возникновению синдрома Паллистера-Холла (профиль № 7744).

Синдром Паллистера-Холла - редкая аутосомно доминантная аномалия, затрагивающая развитие черепа, лица и конечностей. При болезни выявляются: гипоталамическая гамартома (прогонобластома) и постаксиальная полидактилия. Часто встречаются также неперфорированный анус, агенезия, дисплазия или отсутствие почки, дисплазия ногтей, врожденные пороки сердца, гипофункция надпочечников, гипоспадия (отсутствие дистальной части мочеиспускательного канала у мужчин или дефект задней стенки мочеиспускательного канала у женщин) и другие аномалии развития.

Мутации в данном гене *GLI3* приводят также к развитию синдрома Грейга, постаксиальной полидактилии тип А1 и В4, преаксиальной полидактилии тип IV, соматические мутации – к гипоталамической гамартоме.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование кодирующей последовательности и областей экзон-интронных соединений гена *GLI3* методом прямого автоматического секвенирования, что позволяет выявить как частые, так и редкие мутации в данном гене.

Мутации не выявлены (вариант N/N),

ДНК	Ф.И.О.	ген <i>GLI3</i>
АКС-76.1		с.[=];[=]

что не исключает, тем не менее, наличие синдрома Паллистера-Холла, так как в некоторых случаях возникновение заболевания. Обусловленного хромосомными микроперестройками, не тестируемых при проведенном исследовании.

Если есть уверенность в диагнозе, целесообразно решить вопрос о проведении хромосомного микроматричного анализа для выявления хромосомных микроперестроек, затрагивающих ген.

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» два последних исследования в настоящее время не проводятся.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача