

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 36 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.07.2021
Дата поступления образца: 18.07.2021
Врач: 08.08.2021
Дата печати результата: 10.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген FGFR2 м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Антли-Бикслера. 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., 1985 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью ДНК-диагностики мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 приводящих к развитию синдрома Антли-Бикслера (профиль № 7913FGFR2).

Синдром Антли-Бикслера - наследственное заболевание, для которого характерны: краниостеноз венечного и ламбдовидного швов, брахицефалия, атрезия хоан, плечелучевой синостоз, дефект межжелудочковой перегородки, фиброэластоз эндокарда. У больных наблюдается краниосиностаз с гипоплазией средней части лица, плечелучевой синостоз, искривление бедренной кости с неонатальными переломами. Также встречаются птоз, атрезия или стеноз хоан, дисплазия ушей. Могут присутствовать врожденные пороки сердца, чаще это дефект межжелудочковой перегородки.

В образце ДНК обследуемого проведен поиск мутаций в экзоне 9 гена FGFR2 методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявлять как частые, так и редкие мутации.

Мутации не обнаружены (вариант N/N).

Ф.И.О.	экзон 9 гена FGFR2
	N

Данный результат **не подтверждает, но и не исключает** диагноз синдрома Антли-Бикслера у обследуемого, т. к. у теоретически возможно наличие более редких мутаций в других экзонах, не тестируемых в данном анализе.

С целью уточнения диагноза возможно:

Проведение поиска других, более редких мутаций в гене FGFR2.

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов.

В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данные исследования в настоящее время не проводится.

Все дополнительные исследования целесообразно проводить только по согласованию с лечащим врачом!

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача