

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 6 месяцев
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген FGFR3 ч.м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Ахондроплазии. 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., 2021 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене FGFR3, отвечающем за развитие ахондроплазии (профиль № 7809FGFR3).

Ахондроплазия (OMIM 100800) – заболевание, характеризующееся низкорослостью за счет укорочения длинных трубчатых костей рук и ног. Больные имеют низкий рост (при рождении – 46-48 см, у взрослых – 120-130 см), большой череп с выступающим затылком, западающая переносица, прогнатизм у взрослых. Конечности укорочены за счет проксимальных отделов, широкие и короткие кисти, пальцы расположены в виде трезубца, часто у больных наблюдается изодактилия, выражен поясничный лордоз.

Дети отстают в двигательном развитии. Интеллект, как правило, нормальный.

Ахондроплазия наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Популяционная частота – 1:100 000.

Ген (FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3), мутации в котором приводят к развитию ахондроплазии, находится на хромосоме 4p16.3. 80% мутаций в гене являются мутациями de novo (т. е. спонтанно возникшими, а не унаследованными от родителей).

В образце ДНК обследуемой методом ПЦР проведено исследование шести наиболее часто встречающихся мутаций в гене FGFR3 (G1123T, G1138A, G1138CA, 1619G, C1620A и C1620G).

Мутации не обнаружены (варианты N/N).

ДНК	Ф.И.О.	G1123T (Gly375Cys)	G1138A (Gly380Arg)	G1138CA (Gly380Arg)	1619G (Asn540Ser)	C1620A (Asn540Lys)	C1620G (Asn540Lys)
1336.1		N/N	N/N	N/N	N/N	N/N	N/N

Таким образом, диагноз ахондроплазии у обследуемой не подтвержден молекулярно-генетическим методом.

Данный результат, однако, не исключает диагноз ахондроплазии со 100% вероятностью, так как она может быть обусловлено наличием редких мутаций, не тестируемых в данном исследовании.

Возможно также, что имеющиеся у обследуемой симптомы обусловлены другим заболеванием.

Целесообразно решить вопрос с лечащим врачом об обследовании по профилю № 7860 (псевдоахондроплазия), относящимся к числу одного из самых частых наследственных заболеваний скелета.

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