

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 55 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021 07:49
Дата поступления образца: 08.05.2021 06:32
Врач: 09.06.2021 12:21
Дата печати результата: 09.06.2021 14:11

Исследование	Результат	Комментарий
Ген MSX2 м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Краниосиностоза. 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., 1966 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене MSX2, приводящих к возникновению краниосиностоза 2-го типа (профиль № 7717MSX2).

Краниосиностоз – это преждевременное сращение костей черепа, которое часто может происходить еще до рождения ребенка, в результате которого череп не может расширяться в отдельных направлениях и принять нормальную форму, необходимую для растущего мозга. В зависимости от того, какие черепные швы срастаются раньше, череп может иметь различную форму. Подобные генетические нарушения развития черепа встречаются при трех синдромах: **Крузона**, **Апера** и **Пфайффера**. Известно множество генетических типов краниосиностоза, например: тип 1, тип Бостон (тип 2), тип Филадельфия - краниосиностоз сагиттальных швов, синдактилия пальцев кистей и стоп, тип Аделаида, с умственной отсталостью Лина и Геттига и др.

При краниосиностоze 2-го типа, вызванном мутацией в гене **MSX2** отмечается: фронтоорбитальное западение, лобное утолщение, туррибрахицефалия в результате коронарного краниосиностоза (вечного шва), череп в виде трилистника. Могут быть также короткие первые пястные кости, головные боли, судороги, миопия и дефицит зрения. Следует отметить, что у некоторых людей, имеющих патогенную мутацию, не было симптомов заболевания. Диагноз уточняет рентгенограмма – отмечается сращение венечных швов.

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутации гена MSX2 (частые и редкие) методом прямого автоматического секвенирования.

Мутации в гене MSX2 не выявлены (вариант N).

ДНК	Ф.И.О.	ген MSX2
G134		Патогенных и вероятно патогенных вариантов не выявлено

Полученный результат не исключает краниосиностоз 2-го типа у обследуемой, но делает его маловероятным (теоретически возможны редко встречающиеся виды мутаций, не выявляемые применённым методом диагностики).

Необходима дифференциальная диагностика с другими сходными состояниями.

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

Рекомендовано:

1. С целью дифференциальной диагностики дополнительно может быть рекомендовано исследование *синдром Апера* (профиль № 7862) или *синдром Крузона* (профиль № 7964).

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача