

ФИО**Пол:****Жен****Возраст:****3 года**

ИНЗ:

999999999

Дата взятия образца:

06.03.2021 11:31

Дата поступления образца:

07.03.2021 23:03

Врач:

31.03.2021 15:18

Дата печати результата:

04.06.2021 17:50

Исследование

Результат

Комментарий

Синдром Ретта МЕСР2 м.

СМ.КОММ.

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

Пациент, 2017 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене MECP2, приводящих к развитию синдрома Ретта (профиль №7218).

***Синдром Ретта** - X-сцепленное доминантное заболевание, вызванное делецией локуса Xq28 или мутациями гена MECP2, лежащего в данном локусе. Мутации в этом гене отвечают за 90-95% случаев развития классического синдрома Ретта и 40-60% случаев атипичных форм синдрома Ретта.*

При классической форме синдрома Ретта раннее психомоторное развитие ребенка протекает нормально, но в возрасте 6-18 месяцев развитие приостанавливается и в дальнейшем происходит регресс приобретенных двигательных навыков, речи, социальных контактов, появляются стереотипные движения рук (потирание, моющие движения и т.п.), судороги, происходит задержка умственного развития. У больных наблюдается нарушение походки, мышечная гипотония, микроцефалия, сколиоз. После регресса происходит некоторое улучшение или стабилизация состояния.

Помимо классического синдрома Ретта, существуют атипичные формы: вариант Запелла (variant Zapella) с сохраненной речью, форма с поздним началом регресса, X-сцепленная синдромальная умственная отсталость у мальчиков (тип Луба), тяжелая врожденная энцефалопатия у мальчиков и др. Мутации в гене MECP2 обнаруживают при некоторых синдромах, характеризующихся задержкой умственного развития, таких как Ангельман-подобный синдром, синдром, схожий с синдромом ломкой X-хромосомы, фенотипы схожие с аутизмом. За развитие некоторых атипичных форм, таких как, ранняя эпилептическая энцефалопатия 2, врожденная форма синдрома Ретта, отвечают другие гены (CDKL5, FOXP1).

В гене MECP2 методом количественной MLPA проводится поиск делеции / дупликации локуса Xq28 и прямое автоматическое секвенирование гена MECP2

В образце ДНК пациента проведён поиск мутаций в гене MECP2 (экзоны 1-4) методом прямого автоматического секвенирования.

Выявлена мутация в гетерозиготном состоянии (вариант с.502C>T/N).

ДНК	Фамилия, И.О.	ген MECP2, экзоны 1-4
662.1		с.[502C>T];[=]

Таким образом, диагноз «синдром Ретта» у обследуемой подтверждён молекулярно-генетическим методом.

Мутации, вызывающие данное заболевание, в подавляющем большинстве случаев возникают de novo (т.е. не унаследованные от родителей, а вновь возникшие), поэтому вероятность повторного рождения в семье ребёнка с аналогичным заболеванием низкая.

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

Рекомендовано:

1. Наблюдение у психоневролога
2. Оформление инвалидности с детства

К.м.н., врач-генетик

(ФИО)

Образец