

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 4 месяца
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
Синдром Пфайффера	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления мутаций в экзонах 7, 9 гена FGFR2 и экзоне 7A гена FGFR1. 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 поиска частых мутаций в генах FGFR2 и FGFR1, приводящих к возникновению синдрома Пфайффера (профиль № 7745FGFR).

Синдром Пфайффера - заболевания, основными клиническими проявлениями которого являются краниосиностоз, широкие большие пальцы кистей и стоп, частичная синдактилия мягких тканей кистей рук. Относится к числу так называемых акроцефалополисиндактилий.

В образце ДНК обследуемой проводился поиск мутаций в экзонах 7 и 9 гена FGFR2 и экзоне 7А гена FGFR1 методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявить как частые, так и редкие мутации в вышеуказанных экзонах.

Выявлена мутация с.(1025G >T) в 9-м экзоне в гетерозиготном состоянии (вариант Mut/N).

Ф.И.О.	экзон 7 гена FGFR2	экзон 9 гена FGFR2	экзон 7А гена FGFR1
	с.[=];[=]	с.[1025G>T];[=]	с.[=];[=]

Полученный результат подтверждает диагноз у обследуемой. Необходимо отметить, что мутации в этом экзоне встречаются также при синдроме Крузона. Точный диагноз в этом случае устанавливается врачом на основании клинической и рентгенологической картина.

Тип наследования заболевания – аутосомно-доминантный. Если ни у кого из родителей нет симптомов заболевания, скорее всего – мутация возникла de novo (т. е. не унаследована от родителей).

Вероятность передачи потомству мутации у обследуемой 50%.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача