

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 1 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 30.01.2025 07:00
Дата поступления образца: 30.01.2025 10:21
Врач: 30.01.2025 10:23
Дата печати результата: 30.01.2025

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 с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Описание

ФИО обследован в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене FGFR3, отвечающем за развитие ахондроплазии (профиль **7809**FGFR3).

Ахондроплазия – заболевание, характеризующееся низкорослостью за счет укорочения длинных трубчатых костей рук и ног. Больные имеют низкий рост (при рождении – 46-48см, у взрослых – 120-130см), большой череп с выступающим затылком, западающую переносицу. 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.

К ахондроплазии приводят мутации в гене FGFR3, тип наследования аутосомно-доминантный (при котором для развития заболевания достаточно мутации в одном гене из пары). В данном гене 80% мутаций являются мутациями de novo (т.е. спонтанно возникшими, а не унаследованными от родителей).

Мутации в гене FGFR3 также приводят к развитию гипохондроплазии, которая зачастую клинически мало отличается от ахондроплазии.

ДНК	ФИО	Ген FGFR3 («горячие» экзоны 10 и 13)
		не обнаружены

Проведено исследование с целью поиска семи наиболее частых патогенных вариантов в гене FGFR3 (NM_000142): с.1138G>A и с.1138G>C (p.Gly380Arg) и с.1123G>T (p.Gly375Cys), регистрируемых при ахондроплазии, и с.1620C>A и с.1620C>G (p.Asn540Lys), с.1619A>G (p.Asn540Ser), с.1619A>C (Asn540Thr), регистрируемых при гипохондроплазии.

Данные патогенные варианты не обнаружены.

Данное исследование не исключает наличие ахондроплазии, которая может быть обусловлена более редкими мутациями, анализ которых не был проведен в данном тесте.

Рекомендована очная консультация врача-генетика.

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

Врач-генетик