

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 10 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 17.06.2021
Дата поступления образца: 18.06.2021
Врач: 18.07.2021
Дата печати результата: 18.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген EDA м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Эктодермальной ангидротической дисплазии. 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., 2011 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене EDA, приводящих к развитию эктодермальной ангидротической дисплазии. (профиль № 7897EDA).

Ангидротическая эктодермальная дисплазия (синдром Криста-Сименса-Турена) — наследственное заболевание, характеризующееся врожденной гипоплазией потовых желез, волосяных фолликулов, желез слизистых оболочек и аплазией большинства зубных зачатков, нарушением развития мягких тканей полости рта. Причиной заболевания является повреждение гена, кодирующего эктодисплазин-А (EDA).

Заболевание наследуется по X-цепленому рецессивному типу с более тяжёлым течением у мужчин. Ген EDA расположен на длинном плече X хромосомы (Xq12-q13.1). В настоящее время описано более 80 мутации в этом гене.

В образце ДНК обследуемого проведена прямая диагностика ангидротической эктодермальной дисплазии методом прямого автоматического секвенирования.

Мутация не выявлена (вариант N)

ДНК	Ф.И.О.	ген EDA
201		c.[=]

Полученный результат не подтверждает диагноз ангидротической эктодермальной дисплазии у обследуемого, но и не исключает его, так как описаны другие типы данного заболевания, обусловленные мутациями в других генах (KREMEM1, GJB6, HOXC13, KRT74, KRT85, MSX1, EDAR, KDF1, EDARADD), не тестируемые в проведённом исследовании.

Если 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