

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 7 месяцев

ИНЗ: 999999999

Дата взятия образца: 20.08.2019 10:53

Дата поступления образца: 21.08.2019 23:09

Врач: 30.08.2019 16:19

Дата печати результата: 01.02.2021 21:42

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Жубера, Анализ числа копий гена NPHP1	см.комм.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 9999999999

ФИО, 2019 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене NRHP1, приводящих к возникновению синдрома Жубер, тип 4 (профиль № 7194).

Синдром Жубер - генетическое заболевание, сопровождающееся недоразвитием или отсутствием червя мозжечка, управляющего балансом и координацией.

Из-за плохо сформированного ствола мозга могут наблюдаться нарушения дыхания вплоть до остановки дыхания, ненормально учащенное дыхание. Наблюдаются неправильные хаотичные движения глаз и языка. У новорожденных может отмечаться пониженный мышечный тонус. Проявляется также задержкой психомоторного развития. Бывает нефронофтиз.

Известно по крайней мере 26 генов, мутации в которых приводят к развитию синдрома Жубер.

Диагноз синдром Жубер ставится на основании характерных клинических особенностей и характерных признаков гипоплазии червя мозжечка и удлинении и утолщении передней ножки мозжечка (симптом "коренного зуба") на МРТ-исследовании (магнитно-резонансная томография) головного мозга.

В образце ДНК ФИО была проведена прямая диагностика синдрома Жубер, которая основана на анализе числа копий гена NRHP1. Делеции в гомозиготном состоянии в регионе 2q13 встречаются у 3 % больных.

Мутация (делеция гена NRHP1) у обследуемой выявлена не была.
(Установлено наличие двух копий гена NRHP1).

ДНК	Фамилия, И.О.	ген NRHP1
nr192		2 копии

Полученный результат не подтверждает, но и не исключает диагноз синдром Жубер у обследуемой, так как возможно наличие мутаций в других генах, также приводящих к возникновению данного заболевания.

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

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить

вопрос о проведении экзоминого 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

(ФИО)

Образец