

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7(495)111-0303

27.08.2020

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Алексеев Демид Андреевич

Причины консультации:

Муковисцидоз

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема 27.08.2020

Обращение по поводу диагноза: Муковисцидоз, смешанная форма, тяжелое течение. Синдром Барртера (вторичный)? Синдром псевдо-Барртера, тяжелое течение.

Диагноз установлен в возрасте 3 мес.

В МГНЦ проведено секвенирование гена CFTR - компаунд- гетерозигота F508del / c.1911delG

Рассмотрена представленная медицинская документация.

Разъяснены возможности ДНК-диагностики. Поиск мутаций в генах, ответственных за синдром Барртера, возможен только в рамках секвенирования клинического экзема.

У мамы беременность 11-12 нед. Планируется биопсия хориона в ЦПСиР

Были предложены и проведены исследования:

07.08.2017 Взятие крови из периферической вены

07.08.2017 Поиск мутаций в гене CFTR (кровь с ЭДТА)

27.08.2020 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

27.08.2020 Взятие крови из периферической вены

Получены результаты:

Диагноз: Муковисцидоз.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Повторный генетический риск для братьев-сестер - 25%

Рекомендации:

Секвенирование клинического экзема (поиск мутаций в генах, ответственных за синдром Барртера). В МГНЦ выполняется по внебюджету.