ФАНО России
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР»
(ФГБНУ «МГНЦ»)
Москворечье ул., 1, Москва, 115478
Тел. (499) 612-86-07, факс (499) 324-07-02, www.med-gen.ru, e-mail: mgnc@med-gen.ru
ОКПО 01897311, ОГРН 1027739609480, ИНН/КПП 7724181700/772401001

09.04.2018

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Павленко Тимофей Вячеславович 1г 5 мес обратился с целью уточнения диагноза.

Жалобы: на плотные образования на теле

Ребенок от 7ой беременности, протекавшей без особенностей. Брак родителей – не близкородственный. Роды 2е, на 40 нед, срочные, самостоятельные. Родился с массой 3850 гр, длина 54 см, оценка по Апгар – 8/9 баллов. Выписаны домой на 3е сутки жизни.

Раннее развитие: переворачивается с 2,5 мес, сел 7,5 мес, ходит 11 мес, не говорит, лепет.

С рождения на голове мелкое образование на голове, которое со временем стало расти флотировать по голове. Консультированы педиатру. Направлен д/хирургу. В марте 2017г проведено КТ ГМ. В мае 2017г проводена биопсия образования – фибромтаоз? Последние месяцы образование флектировало на спину, перестали разгибаться суставы (февраль 2018г).

Фенотип: рост 83 см, вес 12,8 кг, ОГ –50 см, плотное образование н аголове в затылочной области, образование в области спины и шеи, анкилоз ШОП ?, контрактуры локтевых суставов, halugis valgus.

Заключение: Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая?

Назначено:

1. Поиск мутаций в "горячих" участках гена ACVR1

Рекомендовано:

1. Повторная консультация генетика с результатами анализов.
2. **Противопоказано любые инвазивные вмешательства(биопсии, инъекции)!!!**

Врач-генетик **Гусева Дарья Михайловна**

ФГБНУ Медико Генетический Научный Центр

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
Тел: +7 (495) 111-03-03
Факс: +7 (499) 324-20-12

Лаборатория молекулярно-генетической диагностики №1 МГЦ

Пункт прейскуранта *4.73.21 Поиск мутаций в "горячих" участках гена ACVR1*
Фамилия *Павленко Тимофей Вячеславович*
Организация *МГНЦ ФГБНУ*
Врач *Гусева Дарья Михайловна*
Результаты ДНК-анализа: **Номер** *53 305 978* **Карта** *7402/2018*

Транскрипт: *NM_001105.4*

ДНК	Фамилия, И.О.	экзон 6 ген ACVR1
85.1	Павленко Тимофей Вячеславович	c.617G>A / N

Заключение:
методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование кодирующей последовательности и прилегающих интронных областей в горячих участках гена ACVR1, где сосредоточено наибольшее количество мутаций, приводящих к развитию Прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии. В результате проведенного исследования в образце ДНК Павленко Т.В. зарегистрирована наиболее частая мутация c.617G>A (p.Arg206His) в экзоне 6 гена ACVR1 в гетерозиготном состоянии. Диагноз оссифицирующей фибродисплазии молекулярно-генетическими методами подтвержден.

Дата: 16.04.2018

Зав. лабораторией, к.м.н. (Щагина О.А.)

ФГБНУ МГНЦ