



Лицензия на осуществление медицинской деятельности № ЛО-78-01-007620 от 20.02.17 г.

**ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ**

115093, г. Москва, Подольское шоссе, д.8, корп. 5

+7 (495) 660 8377  
mail@genomed.ru

Консультация врача-генетика

**Фатхуллин Данис Василевич, 2017 года рождения**

Дистанционная консультация врача-генетика по видеосвязи 9 июля 2019 г.

**Жалобы:** у ребенка с рождения отмечается грубая задержка физического и моторного развития (прогрессирующая микроцефалия, мышечная гипотония).

**Генеалогический анамнез:** не отягощен

**Переливание крови:** отрицает

При обследовании выявлено гетерозиготное носительство известной патогенной миссенс-мутации на длинном плече 17 хромосомы в гене *FOXG1*, ассоциированной с доминантной формой врожденного варианта синдрома Ретта или синдром FOXG1 (OMIM#613454).

**Диагноз:** Синдром Ретта, врожденный вариант, вызванный мутацией в гене FOXG1.

**Рекомендовано:**

1. Трио по Сенгеру для установления происхождения выявленной мутации.
2. Повторный осмотр с результатами

Врач-генетик, к.м.н.  
Латыпов А.Ш.

2019-07-09

