

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 39 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 09.08.2021  
Дата поступления образца: 10.08.2021  
Врач: 23.09.2021  
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Хорея Гентингтона, НТТ (IT15)(4p), ч.м.	<b>СМ.КОММ</b>	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.**, 1982 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене НТТ, отвечающем за развитие хорей Гентингтона (профиль № 7815).

*Ген гентингина - НТТ (HTT), повреждение которого приводит к болезни Гентингтона, находится в локусе 4p16.3. хромосомы 4. В 5'-области этого гена содержится нестабильная последовательность тринуклеотидных повторов (CAG). В норме регистрируется от 11 до 35 CAG-повторов, а у больных хореей Гентингтона на одной из хромосом присутствует от 36 до 87 CAG-повторов. Большому числу CAG-повторов мутантного варианта гена соответствует более ранний возраст начала заболевания, а также более быстрый темп его прогрессирования.*

*Частота встречаемости заболевания: в среднем 5-10 случаев на 100 000 населения.*

При исследовании гена НТТ методом ПЦР-диагностики установлено, что в локусах гена НТТ у обследуемой находится нормальное количество CAG-повторов (n1=17, n2=18).

ДНК	Ф.И.О.	ген НТТ (CAG)n
3264.1		n1=17 n2=18

Таким образом, обследуемая не является носителем мутации в гене НТТ, приводящей к возникновению хорей Гентингтона, и у неё никогда не возникнет данное заболевание.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача