

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 22 года  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 18.03.2023  
Дата поступления образца: 18.03.2023  
Врач: 08.04.2023  
Дата печати результата: 08.04.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром ДРПЛА, ATN1, ч.м.	<b>см.комм</b>	12±1 CAG-повторов на первой аллеле гена ATN1 – норма; 21±1 CAG-повторов на второй аллеле гена ATN1 – норма 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.**, 2001 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью определения количества CAG-повторов в гене ATN1, ответственным за развитие синдрома ДРПЛА (профиль № 77703).

Дентаторубропаллидолюисова атрофия (ДРПЛА) – наследственное нейродегенеративное прогрессирующее заболевание, вызванное экспансией CAG-повторов в гене ATN1, кодирующего белок атрофин – 1. При манифестации в детском возрасте для ДРПЛА характерна прогрессирующая атаксия, миоклония, эпилепсия и нарушение интеллектуальных функций. При манифестации в более позднем возрасте для ДРПЛА характерна атаксия, хореоатетоз и деменция. Заболевание наследуется по аутосомно- доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков независимо от пола.

В норме определяется  $\leq 47$  CAG-повторов в гене ATN1.

В результате проведенного молекулярно-генетического исследования не выявлено увеличения количества CAG-повторов в гене ATN1 (обнаружено  $12 \pm 1$  CAG-повторов на первом аллеле и  $21 \pm 1$  CAG-повторов на втором аллеле гена ATN1, что соответствует норме).

Рекомендована очная консультация врача-генетика.

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам исследования рекомендована очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача