

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 38 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
Боковой амиотрофический склероз, C9orf72, ч.м.	СМ.КОММ	2±1 G4C2-повторов на первой аллеле – норма; 2±1 G4C2-повторов на второй аллеле – 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., 1984 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутации в гене *C9orf72* (определение количества G4C2-повторов), приводящей к развитию бокового амиотрофического склероза 1-го типа и фронтотемпоральной деменции (профиль № 77706).

Боковой амиотрофический склероз (БАС) – прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, относящееся к группе болезней мотонейронов. Заболевание поражает как верхние, так и нижние мотонейроны, что клинически проявляется гиперрефлексией, спастичностью, фасцикуляцией и мышечной атрофией. Развивающаяся мышечная слабость приводит к нейромышечному параличу дыхательной мускулатуры спустя 3-5 лет после постановки диагноза. Состояние чаще всего развивается в возрасте после 60 лет. Распространённость достигает 5 случаев на 100 000.

*Одной из наиболее распространённых генетических причин этих заболеваний является изменение количества гексануклеотидных повторов GGGGCC в гене *C9orf72*. В здоровой популяции обычно встречается до 11 таких повторов, в то время как их экспансия выше 30 является предрасполагающим фактором к развитию БАС/ФТД, а её увеличение до 60 гексануклеотидов ведет к клинической манифестации заболевания.*

*К развитию различных вариантов БАС приводят также мутации в генах *FUS, ANG, TARDBP, FIG4, OPTN, VCP, UBQLN2, CHMP2B, PFN1, FTDALS, ATXN2, PRPH, DCTN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, NEFH, VAPB*.*

В образце ДНК обследуемой проведено определение количества G4C2-повторов в гене *C9orf72*.

Мутация не выявлена (количество повторов в одной копии гена - 2, во второй -2), что не исключает наличие БАС 1-го типа, но снижает его вероятность.

На основании данного теста у обследуемой нельзя также исключить вариант БАС, связанный с мутацией в другом гене (см. выше), а также не наследственный вариант заболевания.

Для выявления мутаций в двух других генах дополнительно можно провести исследования №№ 77710 (ген *SOD1*) и 7772 (ген *VAPB*).

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача