

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 37 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 07.07.2022  
Дата поступления образца: 07.07.2022  
Врач: 30.07.2022  
Дата печати результата: 30.07.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Спиноцеребеллярные атаксии, частые формы, 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.**, 1985 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления генетических факторов частых форм спиноцереbellярных атаксий, типы 1, 2, 3, 6, 7 и атаксии Фридрейха. Определение наличия частых мутаций в генах ATX1, ATX2, ATX3, SACSNA1A, ATX7, FXN (профиль № 77716).

*Спиноцереbellярные атаксии (СЦА) составляют группу наследственных нейродегенеративных заболеваний, характеризующихся прогрессирующей мозжечковой атаксией, глазодвигательными нарушениями, а также большим разнообразием других неврологических аномалий, включая ретинопатию, атрофию зрительного нерва, периферической нейропатией, экстрапирамидальными симптомами и когнитивной дисфункцией. Распространенность аутосомно-доминантных атаксий составляет около 1-5:100000. Из всех аутосомно-доминантных атаксий наиболее часто встречается СЦА 1 типа, за ней следуют СЦА 3, 2, 6 и 7 типов.*

*В данном тесте анализируются мутации, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов, в генах, приводящие к возникновению частых форм СЦА 1, 2, 3, 6, 7 типов и атаксии Фридрейха.*

## Полученные результаты исследования

№	Заболевание	Ген	Мутация	Полученный результат
1	СЦА 1	ATX1	Экспансия CAG-повторов	Мутация не выявлена. Количество повторов 28/31
2	СЦА 2	ATX2	Экспансия CAG-повторов	Мутация не выявлена. Количество повторов 22/22
3	СЦА 3	ATX3	Экспансия CAG-повторов	Мутация не выявлена. Количество повторов 20/26
4	СЦА 6	SACN A1A	Экспансия CAG-повторов	Мутация не выявлена. Количество повторов 10/11
5	СЦА 7	ATX7	Экспансия CAG-повторов	Мутация не выявлена. Количество повторов 7/7
6	Атаксия Фридрейха	FXN	Экспансии GAA-повторов	Мутация не выявлена. Количество повторов 7/7

Таким образом, **частые мутации в генах ATX1, ATX2, ATX3, SACSNA1A, ATX7, FXN, приводящих к симптомам СЦА, не выявлены.**

Полученный результат значительно снижает вероятность частых форм СЦА. Однако, в очень редких случаях мутации могут обнаруживаться в других регионах исследованных генов, а также в других генах, которые не анализируются в данном тесте.

Для выявления мутаций в генах, приводящих к редким формам СЦА, применяется тест № 77712.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача