

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 5 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
Гентингтоноподобное заболевание, тип 2, JPH3, ч.м.	СМ.КОММ	12±1 CTG-повторов на первой аллеле – норма; 13±1 CTG-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., 2017 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления частой мутации в гене JPH3, отвечающем за развитие гентингтоноподобного заболевания 2-го типа (профиль № 77707).

Гентингтоноподобное заболевание 2 типа (ГПЗ 2) – это наследственное прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, клинически проявляющееся нарушениями в двигательной, когнитивной и психической сферах. Составляет около 1% случаев гентингтоноподобных заболеваний. Считается, что эта патология чаще встречается у лиц африканского происхождения.

При ГПЗ2 отмечается экспансия CTG-повторов во 2А экзоне гена JPH3, кодирующего белок юнктофилин-3. Диагноз считается подтвержденным, если выявляется 40 и более повторов CTG в гене. Клинически данное заболевание не отличается от болезни Гентингтона. К основным симптомам относятся:

- *моторные нарушения: хорей, дистония, брадикинезия, тремор, ригидность;*
- *нарушение когнитивной функции: деменция (развивается через 10-15 лет от начала заболевания);*
- *психические нарушения: преимущественно депрессия, агрессивность.*

При анализе крови у части пациентов может быть выявлен акантоцитоз – появление в периферической крови эритроцитов со множественными выростами цитоплазмы.

При МРТ головного мозга отмечается атрофия базальных ганглиев (хвостатое ядро, скорлупа, бледный шар), уменьшение объема коры.

Тип наследования: аутосомно-доминантный.

При исследовании гена JPH3 установлено, что в экзоне 2А данного гена у обследуемой находится нормальное количество CTG-повторов (n1=12, n2=13).

Таким образом, **Ф.И.О. не является носителем мутации в гене JPH3, приводящей к возникновению гентингтоноподобного заболевания 2-го типа, и у него не разовьётся данное заболевание.**

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.

Если исследование было проведено с целью выявления носительства известной в семье мутации у здорового, то проведённого исследования достаточно.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача