

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 19 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 05.07.2021
Дата поступления образца: 05.07.2021
Врач: 19.08.2021
Дата печати результата: 19.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген CSTB м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Унферрихта-Лундборга. 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., 2002 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене CSTB, приводящих к возникновению болезни Унферрихта-Лундборга (профиль № 7818CSTB).

Прогрессирующая миоклонус-эпилепсия тип I (EPM1), известная как болезнь Унферрихта-Лундборга – заболевание, характеризующееся прогрессирующими судорогами, частыми генерализованными тоническо-клоническими эпилептическими припадками и медленно прогрессирующим ухудшением познавательной способности. Возраст начала заболевания составляет 6-13 лет. Тип наследования – аутосомно-рецессивный.

Наиболее частой мутацией в гене CSTB, приводящей к развитию EPM1, является нестабильная вставка, которая представляет собой 12-нуклеотидный полиморфный повтор. В нормальных хромосомах содержится 2-3 таких повтора.

В образце ДНК обследуемой проведен поиск мутации - 12-нуклеотидного полиморфного повтора в промоторной области гена CSTB и секвенирование 1-3 экзонов, 2 интрона и областей экзон-интронных соединений указанного гена.

Число повторов соответствует 3/3 (т. е. нормальное). В экзонах 1, 2 и 3, а также интроне 2 мутаций не выявлено.

ДНК	Ф.И.О.	повтор (CCCCGCCCCGCG)2-3 промоторный регион CSTB	экзон 1 гена CSTB	экзоны 2-3 гена CSTB
96.1			N/N	N/N

Таким образом, **известные мутации в гене CSTB не выявлены**, что делает маловероятным диагноз болезни Унферрихта-Лундборга у обследуемой.

Миоклонус-эпилепсия может быть также обусловлена мутациями в других генах (STFB, PME, ULD, CERS1, LASS1, UOG1, LMNB2, LMN2, GOSR2, GS27, PRICKLE1, RILP, KCNC1, KCTD7, CLN14, MELF, NHLRC1, PRDM8, CARB2, CD36L2, LIMPII, AMRF, PRICKLE2, TBC1D24).

Кроме того, описано несколько вариантов миоклонус-эпилепсии взрослых, при это известен ген только для одной из этих форм.

Если 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

Образец