

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 77 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 19.06.2021
Дата поступления образца: 21.06.2021
Врач: 22.07.2021
Дата печати результата: 22.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PANK2 ч.м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Галлервордена-Шпатца. 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., 1944 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в 6-м экзоне гена PANK2, приводящем к возникновению болезни Галлервордена-Шпатца (профиль № 7812PANK2).

Болезнь Галлервордена-Шпатца - нейродегенеративное заболевание, связанное с накоплением железа в головном мозге с преимущественно в базальных ганглиях. Клиническая картина переменная. Относится к группе лейкодистрофий.

Клиническая лабораторная диагностика не позволяет поставить диагноз. При наличии типичных неврологических симптомов помощь в диагностике может оказать магнитно-резонансная томография головного мозга. При МРТ в T2-режиме выявляется на аксиальных срезах базальных ганглиев типичный симптом "глаза тигра" — симметричное снижение интенсивности сигнала в области бледного шара и ретикулярной зоны черной субстанции (вследствие отложения железа) и небольшую зону гиперинтенсивного сигнала.

Дифференциальную диагностику проводят с болезнью Вильсона-Коновалова, ювенильной формой хореи Гентингтона, ювенильной формой цероид-липофуциноза, болезнью Мачадо—Джозефа, нейроакантоцитозом, ганглиозидозами 1-го и 2-го типа.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование 6-го экзона гена PANK2 методом прямого автоматического секвенирования. В этом экзоне в 57% случаев выявляются мутации при вышеуказанном заболевании.

Мутации не обнаружены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген PANK2, экзон 6
145		Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Учитывая, что исследованные у обследуемой мутации в гене PANK2 не исчерпывают все известные мутации, у него нельзя ни подтвердить, ни исключить наличие болезни Галлервордена-Шпатца (теоретически возможно наличие у неё более редких мутаций).

Аналогичная клиническая картина может быть при мутациях в других генах (WDR45, WIPI4, NBIA5, PLA2G6, IPLA2, INAD1, NBIA2B, NBIA2A, PARK14 NBIA1, PKAN, HARP FTL, NBIA3, LFTD C19orf12, NBIA4, SPG43 COASY, NBIA6).

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 т. ч. в вышеуказанных). 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