

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 64 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 18.05.2021
Дата поступления образца: 20.05.2021
Врач: 07.06.2021
Дата печати результата: 10.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PRNP м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Спонгиозной энцефалопатии с нейропсихическими проявлениями. 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., 1957 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене PRNP, приводящих к возникновению спонгиозформной энцефалопатии с нейропсихическими проявлениями (профиль № 7978PRNP).

Спонгиозформная энцефалопатия с нейропсихическими проявлениями. относится к группе так называемых прионных болезней, при которых нормальный прионный белок, содержащийся в большом количестве в клетках нервной ткани превращается в патогенный, так называемый «скребковый» прионный белок. Дефектный прионный белок (обусловленный возникновением мутацией в соответствующем гене) является намного более подверженным спонтанному превращению в прион.

В структуре клинической симптоматики преобладают психиатрические расстройства и сенсорные нарушения, характерны глобальные когнитивные нарушения и атаксия.

Является инфекционным заболеванием с выраженной наследственной предрасположенностью.

Наследственная природа заболевания встречается примерно в 15 % всех случаев, остальные 85% имеют инфекционную природу.

При магнитно-резонансном исследовании (МРТ) головного мозга даже на ранних стадиях заболевания наблюдаются губчатые изменения в коре, прогрессирующие с течением болезни.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование всей кодирующей последовательности гена **PRNP** методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявить как частые, так и редкие мутации гена PRNP.

Мутации не обнаружены (вариант N).

ДНК	Ф.И.О.	ген PRNP
92		Патогенные или вероятно патогенные нуклеотидные варианты не обнаружены

Полученный результат не подтверждает диагноз спонгиозформной энцефалопатии с нейропсихическими проявлениями у обследуемой, но и не исключает его, так как мутации в гене **PRNP** встречаются примерно в 15% случаев, остальные 85% имеют преимущественно инфекционную природу.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача