

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 62 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Хорея Гентингтона, НТТ (IT15)(4p), ч.м.	СМ.КОММ	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., 1959 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене НТТ, отвечающем за развитие хорей Гентингтона (профиль № 7815).

Ген гентингтина - НТТ (IT15), повреждение которого приводит к болезни Гентингтона, находится в локусе 4p16.3. хромосомы 4. В 5'-области этого гена содержится нестабильная последовательность тринуклеотидных повторов (CAG). В норме регистрируется от 11 до 35 CAG-повторов, а у больных хореей Гентингтона на одной из хромосом присутствует от 36 до 87 CAG-повторов. Большому числу CAG-повторов мутантного варианта гена соответствует более ранний возраст начала заболевания, а также более быстрый темп его прогрессирования.

Частота встречаемости заболевания: в среднем 5-10 случаев на 100 000 населения.

При исследовании гена НТТ методом ПЦР-диагностики установлено, что в одном из локусов данного гена у обследуемого находится нормальное количество CAG-повторов ($n_1=34$), в другом локусе – количество повторов увеличено до 43 ($n_2=43$).

ДНК	Ф.И.О.	ген НТТ (CAG)n
3221.1		$n_1=34$ $n_2=43$

Таким образом, обследуемый является носителем мутации в гене НТТ, приводящей к возникновению хорей Гентингтона.

Тип наследования хорей Гентингтона - аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью. Это означает, что у всех носителей мутации возникают клинические проявления болезни.

Дети носителя мутации (независимо от их пола) с вероятностью 50% могут унаследовать от него мутантный ген и заболеют по достижении возраста дебюта заболевания.

Частота встречаемости заболевания: в среднем 5-10 случаев на 100 000 населения.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача