

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 43 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 04.02.2021
Дата поступления образца: 05.02.2021
Врач: 15.03.2021
Дата печати результата: 15.03.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PRNP м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Крейтцфельда-Якоба. 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., 1978 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене PRNP, приводящих к возникновению болезни Крейтцфельда-Якоба (профиль № 7814PRNP).

Болезнь Крейтцфельда-Якоба 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 прионовый белок (обусловленный возникновением мутацией в соответствующем гене) является намного более подверженным спонтанному превращению в прион.

Типичными симптомами являются прогрессирующие деменция и атаксия, паркинсонизм. В терминальной стадии заболевания к основным симптомам может присоединяться психоз, депрессия, потеря веса. 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 большинстве случаев при ДНК-исследовании выявляется гетерозиготное носительство полиморфизма Met129Val.

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
96		Патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены

Полученный результат не подтверждает диагноз болезни Крейтцфельда-Якоба у обследуемой, но и не исключает его, так как мутации в гене PRNP встречаются примерно в 15% случаев, остальные 85% имеют инфекционную природу.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача