

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 27 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 17.06.2021  
Дата поступления образца: 18.06.2021  
Врач: 10.07.2021  
Дата печати результата: 10.07.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген PRNP м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Фатальной семейной инсомнии. 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.**, 1994 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью исследования мутаций в гене PRNP, приводящих к фатальной семейной инсомнии, PRNP (профиль № 7885PRNP).

В заключении используются следующие термины:

*Гомозиготное состояние (носительство) – состояние, при котором оба гена в паре (все гены у человека парные) являются либо нормальными, либо мутантными.*

*Гетерозиготное состояние (носительство) – состояние, когда один ген из пары нормальный, а второй – несет в себе мутацию.*

**Фатальная семейная инсомния** – заболевание, основным проявлением которого является тяжёлая длительная бессонница, нарушение циркадных ритмов, впоследствии присоединяются галлюцинации, дизартрия, тремор, миоклония, атаксия. В мозге больных обнаруживают множественные астроглиоцитомы, замещающие серое вещество, однако, не выявляют губчатой энцефалопатии. Причиной фатальной семейной бессонницы является мутация D178N гена PRNP. Тяжесть клинических проявлений и возраст манифестации связывают с полиморфизмом M129V этого гена.

В образце обследуемого проведено исследование наличия мутаций в гене PRNP методом прямого автоматического секвенирования всей кодирующей последовательности и прилежащих интронных областей.

**Патогенные мутации не выявлены (вариант N/N).**

ДНК	Ф.И.О.	ген PRNP
105.1		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Таким образом, диагноз «фатальная семейная инсомния» у обследуемого молекулярно-генетическим методом не подтверждён.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача