

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 28 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.05.2021
Дата поступления образца: 08.05.2021
Врач: 08.06.2021
Дата печати результата: 08.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген GRN м.	СМ.КОММ.	Проводилось исследование на предмет выявления Афазии первичной прогрессирующей. 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., 1993 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене GRN, приводящих к возникновению первичной прогрессирующей афазии (профиль № 7776).

Афазия первичная прогрессирующая - нейродегенеративное заболевание, обусловленное прогрессирующим локальной атрофией речевых зон мозга. Развитие заболевание может быть обусловлено разными причинами.

При наследственной первичной афазии период существования изолированной афазии достаточно короткий. В начале проявляется легкими моторными затруднениями речи (заикание, "спотыкание", речевые паузы, изменения темпа речи, литеральные парафазии), но в дальнейшем трансформируются в грубую моторную или сенсомоторную афазию. Потом присоединяются когнитивные расстройства, наблюдается локальная атрофия коры левой лобно-височной области, выявляемая при КТ и МРТ исследованиях. Прогрессирование развивается медленно (в течение нескольких лет). Возраст дебюта заболевания 35-87 лет. Частота встречаемости не определена. Заболевание редкое.

В образце ДНК обследуемой проведён поиск мутаций в гене GRN методом прямого автоматического секвенирования (экзоны 1-13 и области экзон-интронных соединений).

Мутации не выявлены (вариант N/N).

ДНК	Ф.И.О.	ген GRN, экзоны 1-13
9		Патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены

Полученные результаты делают маловероятным диагноз первичной прогрессирующей афазии.

Однако, у пациентки теоретически может присутствовать мутация в другом гене, приводящих к сходной клинической картине, не выявляемые при проведенном исследовании.

Если нет точной уверенности в диагнозе, но 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 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