

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 56 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.07.2022
Дата поступления образца: 07.07.2022
Врач: 30.07.2022
Дата печати результата: 30.07.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Спиноцеребеллярные атаксии, редкие формы, 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., 1966 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления генетических факторов редких форм спиноцереbellярных атаксий, типы 8, 10, 12, 17 и 36. Определение наличия частых мутаций в генах ATXN8OS/ ATXN8, ATXN10, PPP2R2B, TBP, NOP56 (профиль № 77712).

Спиноцереbellярные атаксии (СЦА) составляют группу наследственных нейродегенеративных заболеваний, для которых характерно многообразие симптомов, включая мозжечковую атаксию, а также другие неврологические нарушения. В настоящее время описано более сорока форм аутосомно-доминантных СЦА.

В данном тесте анализируются мутации, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов, в генах, приводящие к возникновению относительно редких форм СЦА 8, 10, 12, 17 и 36 типов.

Полученные результаты исследования

№	Заболевание	Ген	Мутация	Полученный результат
1	СЦА 8	ATXN8OS/ ATXN8	Экспансия CTG·CAG-повторов	Мутация не выявлена
2	СЦА 10	ATXN10	Экспансии ATTCT- повторов	Мутация не выявлена
3	СЦА 12	PPP2R2B	Экспансии CAG- повторов	Мутация не выявлена
4	СЦА 17	TBP	Экспансия CAG/CAA-повторов	Мутация не выявлена (количество повторов 34/35)
5	СЦА 36	NOP56	Экспансии GGCCTG-повторов	Мутация не выявлена

Таким образом, **частые мутации в генах ATXN8OS/ ATXN8, ATXN10, PPP2R2B, TBP, NOP56, приводящих к СЦА, не выявлены.**

Полученный результат значительно снижает вероятность редких форм СЦА. Однако, в очень редких случаях мутации могут обнаруживаться в других регионах исследованных генов, которые не анализируются в данном тесте.

Если есть основание предполагать наличие 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.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача