

**ФИО**  
**Пол:** Жен  
**Возраст:** 26 лет  
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
Спинальнo-бульбарная амиотрофия Кеннеди, AR, ч.м.	<b>19/21</b>	Верхней границей нормы принято считать 26 повторов. Проводилось исследование на предмет выявления Спинально-бульбарной амиотрофии Кеннеди. 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.**, 1995 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене AR, приводящих к развитию спинально-бульбарной амиотрофии Кеннеди (профиль № 7976AR).

*Спинально-бульбарная мышечная атрофия, или болезнь Кеннеди (СБМА) характеризуется поздним началом (в 40-60 лет), медленным прогрессированием, участием в процессе бульбарной группы черепно-мозговых нервов, нисходящим распространением параличей. Первыми проявлениями болезни обычно являются слабость и атрофии мышц проксимальных отделов верхних конечностей, спонтанные фасцикуляции (подергивания), ограничение объема активных движений в руках, снижение сухожильных рефлексов с двуглавой и трехглавой мышц плеча. По мере прогрессирования болезни развиваются бульбарные расстройства (поперхивание, атрофия языка, дизартрия, фибрилляция языка), затем вовлекаются проксимальные мышцы нижних конечностей, появляются вспомогательные приемы при вставании, «утиная» походка, развиваются псевдогипертрофии икроножных мышц и гинекомастия.*

*Тип наследования СБМА – X-сцепленный рецессивный, т.е. им страдают почти исключительно мужчины, женщины же с поврежденным геном в одной из X-хромосом являются носительницами заболевания.*

*Ген андрогенового рецептора (AR), ответственный за развитие СБМА, находится в X-хромосоме. В норме в 1-м экзоне данного гена регистрируется от 11 до 33 CAG-повторов, а у больных СБМА присутствует от 40 до 62 CAG-повторов.*

В образце ДНК обследуемой проведена прямая ДНК-диагностика СБМА, основанная на оценке числа CAG-повторов, локализованных в 1-м экзоне гена AR.

ДНК	Ф.И.О.	ген AR, (CAG)n
436		19/21

У обследуемой выявлено **нормальное число CAG-повторов** (n=19, n=21). Таким образом, Власова А.С. не является носителем патологического гена спинально-бульбарной амиотрофии Кеннеди и у неё не возникнут клинические симптомы данного заболевания. Она также не могла передать вышеуказанное заболевание своим детям.

Если исследование проводилось с целью уточнения диагноза у самой обследуемой, 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.

Если исследование проводилось с целью уточнения статуса носителя мутации, то проведённого исследования достаточно.

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