

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 34 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 30.05.2019 09:45
Дата поступления образца: 01.06.2019 02:26
Врач: 27.06.2019 19:09
Дата печати результата: 01.02.2021 23:54

Исследование	Результат	Комментарий
Миоклоническая дистония SGCE м.	СМ.КОММ.	Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

ФИО, 1985 г.р., обследовалась в ООО «НЕЗАВИСИМАЯ ЛАБОРАТОРИЯ «ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене SGCE, приводящих к возникновению миоклонической дистонии, тип 11 (профиль № 7147).

Миоклоническая дистония (МД) - редкий синдром, для которого характерна легкая или умеренная дистония в сочетании с быстрыми, «молниеносными» миоклоническими подергиваниями.

Дифференциальный диагноз проводят со спастической кривошеей, дофазависимой дистонией, синдромом Жилье де ла Туретта, семейной кортикальной миоклонией, болезнью Вильсона, спинально-мозжечковой атаксией типов 3 (SCA3) и 14 (SCA14), атаксией при наследственном авитаминозе E, наследственными заболеваниями, при которых миоклония является одной из основных составляющих (например, болезнь Унферрихта-Лундборга, синдром Лафора - см. соответствующие термины), и другими вторичными формами дистонии.

В образце ДНК обследуемой была проведена молекулярная диагностика частых мутаций в гене SGCE методом прямого автоматического секвенирования экзонов 1-11.

Мутации не выявлены.

ДНК	Фамилия, И.О.	SGCE, ex 1-11
29.1		N/N

Полученный результат тем не менее не исключает полностью диагноз дистонии у обследуемой, так как описаны мутации в других генах, не тестируемых в данном исследовании.

Необходимо отметить, что на сегодняшний день именно миоклоническая дистония связана с мутациями только в исследованном гене.

Для исключения мутаций в генах, приводящих к другим формам дистонии, 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

(ФИО)

Образец