

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 69 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
Гентингтоноподобные заболевания, комплексная диагностика, 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., 1953 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью анализа наличия частых мутаций, отвечающем за развитие гентингтоноподобных заболеваний (комплексная диагностика – профиль № 77702).

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.

В данном профиле анализируется наличие мутаций в генах, приводящих к трём наследственным заболеваниям, имеющим клиническую картину, похожую на хорею Гентингтона.

Гентингтоноподобное заболевание 2 типа (ГПЗ 2 типа) – наследственное прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, тимина и гуанина (СТGповторов), в гене JPH3, кодирующего белок юнктофилин-3. Заболевание характеризуется появлением различного вида моторных нарушений (хорея, дистония, атетоз, тремор, миоклония), брадикинезией и ригидностью; дисфагией; дизартрией, гиперрефлексией, развитием когнитивного дефицита и нейропсихических отклонений. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков.

Спиноцеребеллярная атаксия 17 типа (СЦА 17) – аутосомно-доминантное нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, аденина и гуанина (CAG/CAA - повтор), в гене TBP, кодирующего TATA-бокс связывающий белок. Заболевание характеризуется появлением медленно прогрессирующей мозжечковой дисфункции (атаксия, дизартрия, глазодвигательные нарушения), деменции, гиперкинезов, а также различных комбинаций церебральных, экстрапирамидных, бульбарных, спинальных и периферических знаков.

Дентаторубропаллидолюисова атрофия (ДРПЛА) – представляет собой наследственное нейродегенеративное прогрессирующее заболевание, вызванное экспансией тринуклеотидных повторов, состоящих из цитозина, аденина и гуанина (CAG-повторов), в гене ATN1, кодирующего белок атрофин – 1. При манифестации в детском возрасте для ДРПЛА характерна прогрессирующая атаксия, миоклония, эпилепсия и нарушение интеллектуальных функций. При манифестации в более позднем возрасте для ДРПЛА характерна атаксия, хореоатетоз и деменция. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, то есть имеется 50% риска развития заболевания у потомков.

В образце ДНК обследуемого проведён поиск частых мутаций в генах, приводящих к заболеваниям, клиническая картина при которых похожа на Хорею Гентингтона.

Ген	Мутация	Полученный результат
JPH3	Определение количества СТG повторов (≤ 39 СТG – норма)	Количество повторов – 13/14
TBP	Определение количества CAG/CAA повторов (≤ 40 норма)	Количество повторов – 32/35
ATN1	Определение количества CAGповторов (≤ 47 – норма)	Количество повторов – 17/17

Таким образом, исследованные мутации не выявлены.

Полученный результат не исключает со 100% точностью наследственный характер болезни у обследуемой (так как заболевание может быть обусловлено другими, относительно редко встречающимися мутациями), но снижает вероятность исследованных заболеваний.

Ранее была исключена хоря Гентингтона (тест 7815); если можно предполагать именно наследственную форму 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.

Все дополнительные исследования желательно проводить по согласованию с лечащим врачом.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача