

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 42 года
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
Ген PRNP м.	СМ.КОММ	Проводилось исследование на предмет выявления Болезни Герстманна-Штреусслера-Шейнкера. 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., 1979 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью поиска мутаций в гене PRNP, приводящих к возникновению болезни Герстманна-Штреусслера-Шейнкера (профиль № 7813PRNP).

Болезнь Герстманна-Штреусслера-Шейнкера относится к группе так называемых «прионных болезней», при которых нормальный прионный белок, содержащийся в большом количестве в клетках нервной ткани превращается в патогенный, так называемый «скребковый» прионный белок. Дефектный прионовый белок (обусловленный возникновением мутацией в соответствующем гене) является намного более подверженным спонтанному превращению в прион. Болезнь манифестирует в возрасте 30-40 лет, длительность заболевания составляет 5-6 лет. Первым симптомом болезни является нарушение памяти. Типичными симптомами являются прогрессирующие деменция и атаксия, паркинсонизм. В терминальной стадии заболевания к основным симптомам может присоединяться психоз, депрессия, потеря веса.

Является инфекционным заболеванием с выраженной наследственной предрасположенностью.

Наследственная природа заболевания встречается примерно в 15 % всех случаев, остальные 85% имеют инфекционную природу.

При магнитно-резонансном исследовании (МРТ) головного мозга даже на ранних стадиях заболевания наблюдаются губчатые изменения в коре, прогрессирующие с течением болезни.

В большинстве случаев при ДНК-исследовании выявляется гетерозиготное носительство полиморфизма Met129Val.

Мутации в этом гене встречаются также при болезни Крейтцфельда-Якоба и фатальной семейной инсомнии.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование всей кодирующей последовательности гена PRNP методом прямого автоматического секвенирования, позволяющего выявить как частые, так и редкие мутации гена PRNP.

Мутации не обнаружены (вариант N).

Ф.И.О.	ген PRNP
	Патогенные или вероятно патогенные нуклеотидные варианты не обнаружены

Полученный результат не подтверждает диагноз болезни Герстманна-Штреусслера-Шейнкера у обследуемой, но и не исключает его, так как мутации в гене PRNP встречаются примерно в 15% случаев, остальные 85% имеют инфекционную природу.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача