

**ФИО**  
**Пол:** Муж  
**Возраст:** 17 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 29.07.2021  
Дата поступления образца: 30.07.2021  
Врач: 19.08.2021  
Дата печати результата: 19.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Дистальная моторная нейропатия тип V, ген BSCL2 м.	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления дистальной моторной нейропатии тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия), поиск мутаций в гене BSCL2. 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.**, 2004 г.р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене BSCL2, приводящих к возникновению дистальной моторной нейропатии тип V (профиль № 7927BSCL).

*Дистальная моторная нейропатия V типа – наследственное медленно прогрессирующее мышечное заболевание, вызываемое дегенерацией нейронов передних рогов спинного мозга. Первые признаки заболевания проявляются, как правило, в юношеском возрасте (16-17 лет), но начало заболевания может варьировать от 2 до 40 лет. Основными клиническими признаками заболевания являются слабость и гипотрофия мышц верхних конечностей, в особенности тенарной и межкостных мышц кисти. Позднее вовлекаются нижние конечности – наблюдается слабость перонеальной мускулатуры, деформация стопы по типу pes cavus, потеря вибрационной чувствительности. Болезнь наследуется по аутосомно-доминантному типу. На сегодняшний день известны два гена, ответственных за развитие данного заболевания: GARS и BSCL2.*

В образце ДНК обследуемого методом прямого автоматического секвенирования проведён поиск мутаций в гене BSCL2.

**Мутации не обнаружены (вариант N/N).**

ДНК	Ф.И.О.	ген BSCL2
65.1		с.[=];[=]

Однако это не исключает наличие дистальной моторной нейропатии тип V у обследуемого, особенно при типичной клинической картины, так как при данном заболевании мутации могут также в гене GARS, не тестируемом в проведённом анализе.

Для уточнения генетического статуса обследуемого можно рекомендовать проведение исследования № 7928GARS, если такой анализ не проводился ранее.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача